

بسم الله الرحمن الرحيم



دانشگاه علوم پزشکی و

خدمات بهداشتی درمانی قزوین

پایان نامه:

جهت اخذ درجه کارشناسی ارشد علوم تشریحی

عنوان:

بررسی ویژگیهای مورفولوژیک و آناتومیک ساختمانهای صورت در کودکان ۴ تا ۱۴

ساله مبتلا به تالاسمی ماژور و مقایسه آن با کودکان سالم

نگارش:

مهرنوش معلومی

استاد راهنما:

دکتر مسعود محمودی

استاد مشاور:

دکتر شهرام دارابی

دکتر محمود علیپور

شماره پایان نامه:

سال تحصیلی ۹۴-۹۵

فهرست مطالب

صفحه

چکیده فارسی..... ۶

فصل اول: مقدمه

۱-۱- مقدمه و اهمیت

موضوع..... ۷

۱-۲- تاریخچه بیماری تالاسمی ۱۰

۱-۳- تعریف بیماری تالاسمی..... ۱۰

۱-۴- ژنتیک تالاسمی..... ۱۱

۱-۵- علائم بالینی تالاسمی..... ۱۲

۱-۶- شیوع تالاسمی در جهان..... ۱۴

۱-۷- شیوع تالاسمی در ایران..... ۱۶

۱-۸- انواع تالاسمی..... ۱۷

۱-۸-۱- تالاسمی اینترمدیا..... ۱۷

۱-۸-۲- تالاسمی مینور..... ۱۷

۱-۸-۳- تالاسمی ماژور..... ۱۸

۱-۸-۳-۱- بتا تالاسمی ماژور..... ۱۸

- ۲۲ ۱-۸-۳-۲- شیوع بتا تالاسمی
- ۲۲ ۱-۸-۳-۳- پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور
- ۲۲ ۱-۸-۳-۴- راهکارها
- ۲۳ ۱-۹- یافته های آزمایشگاهی
- ۲۴ ۱-۱۰- توصیه های غذایی برای تالاسمی ها
- ۲۶ ۱-۱۱- پیشگیری و درمان تالاسمی

فصل دوم: مروری بر بررسی متون

- ۳۰ ۲-۱- بررسی متون

فصل سوم: مواد و روش ها

- ۳۴ ۳-۱- جمعیت مورد مطالعه و چگونگی انجام آزمایش
- ۳۶ ۳-۲- تعریف پارامترها و اندازه گیری ها
- ۳۸ ۳-۳- بررسی مورفومتریک
- ۳۹ ۳-۴- آنالیز آماری

فصل چهارم: نتایج و یافته ها

- ۴۰ ۴-۱- نتایج مربوط به جمعیت مورد مطالعه

فصل پنجم: بحث و نتیجه گیری

۵-۱- بحث و نتیجه گیری مربوط به جمعیت مورد مطالعه..... ۶۵

۵-۲- نتیجه گیری کلی..... ۷۰

۵-۳- پیشنهادات..... ۷۱

فصل ششم: منابع و ماخذ

منابع..... ۷۲

چکیده انگلیسی..... ۷۹

چکیده

سابقه و هدف: تالاسمی گروهی از کم‌خونی‌های ارثی است که مشخصه آن نارسایی در ساخت یک یا چند زیرواحد زنجیره گلوبین در تترامر هموگلوبین است. گونه هموزیگوت بتا تالاسمی ماژور رایج‌ترین شکل کم‌خونی همولیتیک مادرزادی شناخته شده در ایران است. این بیماران با علایم و نشانه‌های یک آنمی مزمن و شدید، بزرگی طحال و کبد، اختلالات استخوانی به ویژه تغییرات قابل مشاهده در استخوان‌های سر و صورت همراه با تغییرات استخوانهای گونه مشخص می‌گردند. این مطالعه به منظور تعیین ویژگیهای مورفولوژیک و آناتومیک ساختمان‌های صورت در بیماران تالاسمی ماژور و مقایسه آن با کودکان سالم صورت پذیرفت.

مواد و روش‌ها: این تحقیق به صورت توصیفی - تحلیلی با انتخاب گروه موردو شاهد صورت گرفت. نمونه‌گیری از بیماران در مرکز تالاسمی دو بیمارستان باهنر کرج و قدس قزوین (۱۰۰ نفر) و افراد سالم (۱۰۰ نفر) از پارک‌ها، سینما و استخر و... با محدوده‌ی سنی ۴ تا ۱۴ صورت پذیرفت. از هر بیمار و افراد سالم از فاصله یک متری از رخ و نیم رخ آنها عکس‌هایی با دوربین تهیه شد. پس از گردآوری داده‌ها جهت آنالیز آماری، پارامترها برای نرم‌افزار اتوکد تعریف شد و اندازه‌های صورت توسط این نرم‌افزار انجام شد و سپس با استفاده از نرم‌افزار SPSS شاخص‌های میانگین و انحراف معیار داده‌ها محاسبه گشتند و $P < 0/05$ از لحاظ آماری معنی‌دار در نظر گرفته شد.

نتایج: چهار پارامتر به عنوان مشخصه بیماران تالاسمی در نظر گرفته شد که عبارتند از: ۱. ریشه بینی فرورفته ۲. ماگزیلای برجسته ۳. طول بینی کوتاه ۴. چانه کوتاه و عقب رفته.

واژگان کلیدی: تالاسمی، صورت، مورفولوژیک، آنتروپومتریک.

فصل اول

مقدمه

فصل اول

۱-۱- مقدمه و اهمیت موضوع

آموزش و یادگیری مطالب مختلف تنها جمع کردن شهد گل است و بازده و ثمر آن با کارهای تحقیقاتی و ارائه راه کار مناسب جهت حل مشکلات مختلف به وجود می آید.

قبل از ورود به شرح مطلب و تعاریف و کلیات نگارنده بر خود لازم می داند که بیان کند:

- روشی که در این تحقیق مورد استفاده قرار گرفته است از یک روش به نام فتوآنترپومتریک بوده است که اندازه های مورفولوژیک - آناتومیک صورت کودکان تالاسمی ماژور و کودکان سالم را در محدوده سنی بین ۴ تا ۱۴ سال بررسی و مقایسه کرده است.

- با توجه به مطالبی که ذکر شد مشکلات دو چندان در ارتباط با روش اندازه گیری حاصل شد تا بتوان علاوه بر حصول اطمینان اندازه گیری روش کاملاً نو و جدیدی را در اختیار پژوهشگران قرار دهد.

- دو شاخص ضروری در این تحقیق گروه های مختلف را از یکدیگر جدا می کند اول: کودکان تالاسمی ماژور و کودکان سالم دوم سن اشخاص می باشد که خود جدا کننده حالات متفاوت در شکل و شناخت زیبایی صورت است و در این راستا بابت تشویق و راهنمای های استاد گرانقدر جناب آقای دکتر مسعود محمودی کمال تشکر را دارم. آنترپومتری علمی است که به بررسی ابعاد بدن روی افراد زنده می پردازد این علم یکی از روش های سودمند در ارزیابی بافت نرم و سخت بدن است زیرا انجام یک توصیف کمی از بدن انسان را امکان پذیر می سازد. امروزه در کشورهای توسعه یافته آنترپومتری کاربرد وسیعی در پزشکی قانونی، جراحی پلاستیک، ارتوپدی، دندان پزشکی، تشخیص بیماری ها و حتی صنایع تهیه کفش و لباس و عینک پیدا کرده است از طرف دیگر

آنتروپومتری می‌تواند در تعیین ماهیت مشاهدات بالینی کمک کننده بوده و سندرم‌های معمولی را از سندرم‌های خاص افتراق دهد. باید توجه داشت که در مورد بافت‌های نرم نیز همانند روابط اسکلتی و دندان‌ها واحدهای سنجش مورفولوژیک وجود دارد. که با توجه به سن، جنس و نژاد افراد متفاوت می‌باشد.

از مرتبط ترین حیطه‌ها با علم آنتروپومتری جراحی پلاستیک است و آگاهی از اندازه‌های یک صورت مناسب در هر جامعه برای جراحان پلاستیک آن جامعه ضروری‌ترین اصول است یکی از مسائل مهم در تشخیص و ارائه طرح درمان برای همه بیماران مبتلا به ناهنجاری‌های فک و صورت بررسی دقیق اندازه‌ها و نسبت‌ها در چهره این افراد می‌باشد. برای تعیین میزان انحراف از نرمال در این بیماران اطلاع از خصوصیات آنتروپومتریک همان گروه قومی و نژادی ضروری است. از زمانی که روش‌های آنتروپومتریک برای استفاده کلینیکی معرفی شد تمایز بین گروه‌های قومی و نژادی مختلف مدنظر قرار گرفت.

داده‌های آنتروپومتریک در ارتباط با دانش توزیع فاکتورهای سنجش جمعیت انسانی است به عنوان مثال: در پزشکی مقایسه داده‌های آنتروپومتریک صورت قبل و بعد از عمل جراحی، طراحی و ارزیابی بهتر جراحی پلاستیک و زیبایی در دفعات بعد خواهد بود.

همچنین آنتروپومتری می‌تواند در ایجاد مدل‌های صورت برای استفاده در کامپیوترهای گرافیکی و تولید بارکدهای انسانی و تهیه پاسپورت‌های الکترونیک منطبق با چهره افراد و ... به کار رود. یکی دیگر از مهم‌ترین کاربردهای این دانش مقایسه و بررسی تکوین در یک محدوده خاص از افراد یک جامعه با اندازه‌گیری دقیق و تعیین چگونگی رشد و نمو و مقدار آن است.

۱-۲- تاریخچه بیماری تالاسمی

در سال 1925 میلادی، دکتر "توماس بنتون کولی" یک متخصص کودکان اهل دیترویت امریکا و همکارش دکتر پرل لی علایمی را که شامل کم‌خونی، بزرگی کبد و طحال، تغییر رنگ پوست و بزرگ شدن استخوان‌های سر و صورت بود، در چهار کودک بیمار، برای اولین بار گزارش کردند.

در سال ۱۹۳۶ جرج ویپل و لسلای برادفورد متوجه شدند بیماری‌هایی که تحت عناوین مختلف کم‌خونی فون جاکس، کم‌خونی طحالی، کم‌خونی کولیز و کم‌خونی مدیترانه‌ای خوانده می‌شدند، همگی در واقع یک بیماری واحد بوده، بیشتر در اهالی مناطقی مدیترانه و حاشیه دریا دیده می‌شود (۳۱، ۱۷).

اصطلاح تالاسمی اولین بار توسط Wipple و Bradfod در سال ۱۹۳۲ استفاده شد که این کم‌خونی از ترکیب دو کلمه یونانی "تالاسا" به معنی دریا و "امیا" به معنی کم‌خونی گرفته شده است (۲۹).

۱-۳- تعریف بیماری تالاسمی

تالاسمی از دسته بیماری‌های هموگلوبینوپاتی همولیتیک و شایع‌ترین بیماری تک‌ژنی در سراسر جهان است (۴۹). در واقع تالاسمی اختلال در ساخت هموگلوبین است که به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. تالاسمی بتا شایع‌ترین نوع تالاسمی در کشور ما بوده، به چهار نوع: مینیمال، مینور، اینترمیدیا و ماژور تقسیم می‌شود. حیات بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور وابسته به تزریق مکرر خون است و به همین دلیل تجمع آهن در اندام‌های مختلف آنها رخ می‌دهد (۵).

تالاسمی ها گروه ناهمگنی از اختلالات ارثی هموگلوبین می باشند که به صورت کاهش یا عدم سنتز یک نوع زنجیره (آلفا یا بتا) گلوبین مشخص می شود (۳۷).

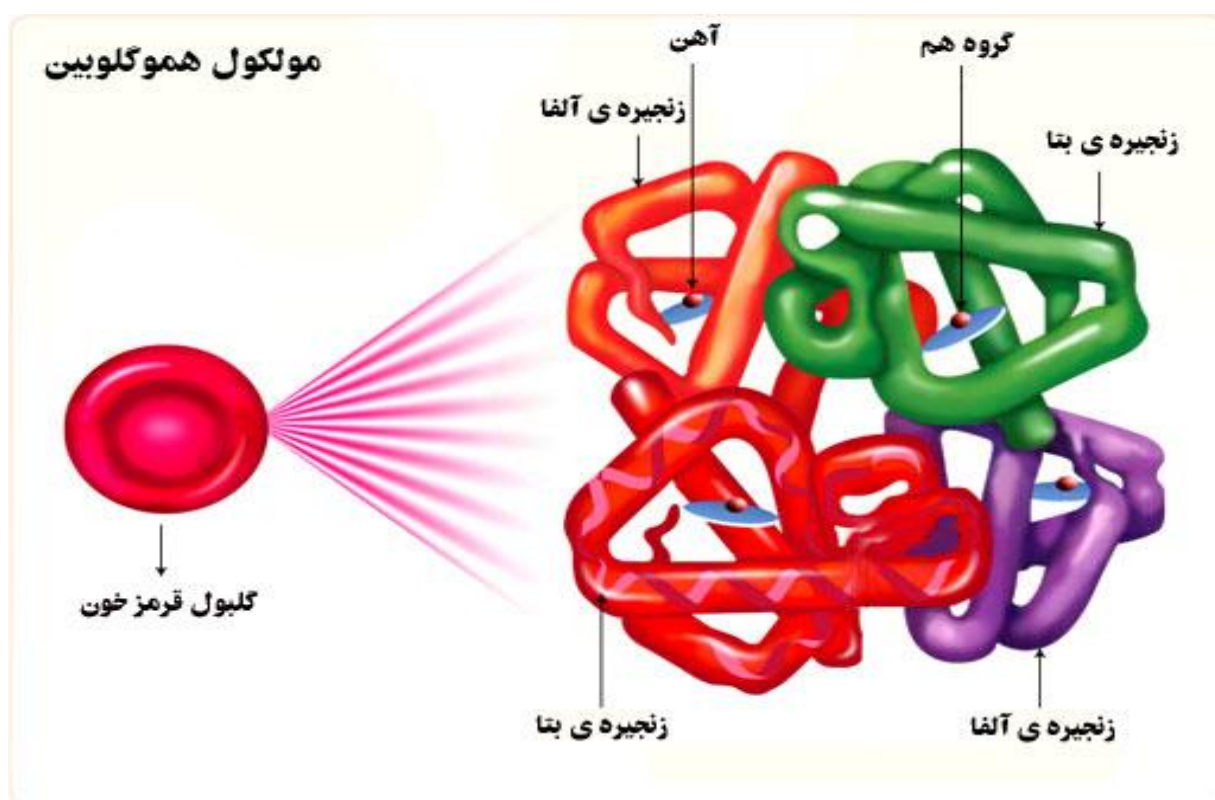
آنمی هیپوکروم و میکروسیتیک مشخصه تمام انواع بتاتالاسمی است. در بتاتالاسمی مازور (هموزیگوس) فقدان کامل یا نسبی زنجیره بتاگلوبین دیده می شود از طرف دیگر گرچه بتاتالاسمی مینور (هتروزیگوس) شایع ترین نوع تالاسمی بوده ولی اکثر قریب به اتفاق افراد مبتلا به آن بجز مواقعی که در معرض استرس اریتروپویتیک از قبیل عفونت و یا آبستنی واقع شوند بدون علامت بوده و تنه ۱ در این شرایط دچار آنمی می شوند (۱۴).

۱-۴- ژنتیک تالاسمی

تالاسمی شایع ترین بیماری تک ژنی است و برخلاف هموگلوبینوپاتی های دیگر مانند کم خونی داسی شکل، با داشتن بیش از ۱۷۰ جهش ژنی مختلف از ژنتیک پیچیده ای برخوردار است. (۸) این بیماری با خودنمایی های بالینی متفاوتی، از حالتی بدون علامت تا وضعیتی بسیار شدید و وخیم بروز می کند. ژن معیوب بصورت مغلوب و غیروابسته به جنس از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود. در هر منطقه جغرافیایی تمامی انواع جهش ها با فراوانی یکسان دیده نمی شود و در هر حوزه تعداد معدودی، به طور عمده بین پنج تا ده جهش شایعتر است. با استفاده از این اطلاعات می توان مبدا اصلی ژن معیوب را شناسایی کرد (۱۵).

برخلاف کم خونی داسی شکل و بیماری هموگلوبین C که اشکال در ساختار و توالی اسید آمینه های زنجیره بتای هموگلوبین است، مشکل بیماران تالاسمی در تولید مقدار این زنجیره ها است. در سنین

مختلف، برای تشکیل هموگلوبین از زنجیره‌های متفاوتی استفاده می‌شود. این زنجیره‌ها به اسامی مختلف آلفا، بتا نامیده می‌شوند. در تالاسمی، برحسب اینکه نقص یاد شده در تولید مقدار کدامیک از این نوع زنجیره‌ها باشد، بیماری را به همان نام، یعنی تالاسمی آلفا، بتا... می‌نامند. انواع مختلف مذکور، دو نوع تالاسمی آلفا و بتا، به دلیل شیوع بیشتر، حایز اهمیت بیشتر است (۳، ۳۵).



۱-۵- علائم بالینی تالاسمی

بیشتر خودنمایی‌های بالینی تالاسمی به علت عدم تعادل در ساخت زنجیره‌های هموگلوبین و در نتیجه رسوب زنجیره‌های اضافی در داخل گویچه‌های قرمز است. برای مثال: در تالاسمی بتا که ساخت زنجیره

بتا مختل است، زنجیره‌های آلفای اضافی که نتوانسته‌اند به زنجیره بتا بچسبند، در گویچه قرمز رسوب کرده و اثرهای سمی خود را اعمال می‌کنند. با کمک رنگ آمیزی‌های خاصی، این رسوب‌ها به روشنی بصورت ذره‌هایی در گویچه‌های قرمز قابل مشاهده است. وجود این رسوب‌ها انعطاف پذیری گویچه قرمز را کاهش داده، آن را مستعد خردشدن در حین عبور از عروق کوچک و طحال می‌کند. در نتیجه، عمر گویچه‌های قرمز کوتاه‌تر می‌شود و در اثر همولیز بیمار دچار یرقان و کم خونی می‌شود. وجود این ذره‌ها همچنین، سبب از بین رفتن تعداد زیادی از این گویچه‌ها در مغز استخوان می‌شود؛ عملی که خون‌سازی غیرمفید خوانده می‌شود. خون‌سازی غیرمفید باعث هدر رفتن مقدار زیادی انرژی و اتلاف بخش مهمی از آن بصورت گرما می‌شود. حالت اخیر باعث ایجاد تب، ضعف عمومی و کاهش رشد جسمانی می‌شود. از سوی دیگر، به علت کم خونی و تحریک بیش از حد مغز استخوان، حجم آن افزایش می‌یابد. افزایش حجم مغز استخوان باعث بزرگی استخوان‌های سر و صورت شده، سبب تغییر شکل این بیماران می‌شود. این افزایش حجم همچنین، سبب نازک شدن قشر استخوان‌ها شده، که این تغییر استخوان‌ها را مستعد شکستگی‌های آسیب‌شناختی می‌کند. به علت افزایش خون‌سازی، کبد و طحال بیمار نیز بزرگ می‌شود و برای بیمار درد ایجاد می‌کند.

به سبب عدم تعادل در تولید زنجیره‌های هموگلوبین، ساخت هموگلوبین طبیعی که از دو زنجیره آلفا و بتا تشکیل شده است، کاهش می‌یابد. این کاهش سبب کم رنگ شدن گویچه‌های قرمز (هیپرکرومی) شده، بیمار را با کم خونی روبرو می‌کند. (۹) در شکل هموزیگوت بیماری شدت کم خونی آنچنان شدید است که اگر به طور مرتب به بیمار خون تزریق نشود، میزان هموگلوبین او از ۳ گرم در دسی لیترا نیز کمتر شده، وی را با خطر مرگ مواجه می‌کند. علائم یاد شده بیشتر بین سنین شش ماهگی تا دو

سالگی در کودکان بتدریج ظاهر شده، بیماری تالاسمی تشخیص داده می‌شود (۳، ۳۵). از علائم بالینی بیماری تالاسمی می‌توان به کاهش رشد، کم‌خونی مزمن، مشکلات تغذیه‌ای، بزرگی طحال و کبد، و همچنین بیماری‌های قلبی ناشی از رسوب آهن اشاره کرد (۴۹).

۱-۶- شیوع تالاسمی در جهان

تالاسمی شایع‌ترین بیماری تک‌ژنی در انسان است، که در ساکنین مدیترانه‌ای، خاور میانه، شبه قاره هند، برمه و در خطی که از چین جنوبی از میان تایلند و شبه جزیره مالایا به ایسلند در اقیانوس آرام کشیده می‌شود، شیوع بالایی دارد. نواحی یاد شده منطقه‌ای است که در اصطلاح به کمربند تالاسمی معروف است (۴۴). کمربند تالاسمی در منطقه‌ای از کرانه‌های دریای مدیترانه و سرتاسر شبه جزیره عربستان، ترکیه، ایران، هند و آسیای جنوب شرقی گسترش دارد (۳).

در کشورهای غربی شیوع بیماری بسیار کم است. به عنوان مثال: در ایالات متحده آمریکا تنها حدود هزار نفر بیمار مبتلا به تالاسمی ماژور (کم‌خونی کولیز) وجود دارد، در حالی که در استان فارس، در منطقه ای در جنوب ایران، ۱۲۰۰۰۰ کیلومتر مربع وسعت دارد، تعداد این بیماران بیش از دو برابر این تعداد، یعنی در حدود ۲/۵۰۰ نفر است (۳). علاوه بر این، بیشتر بیماران هم که در کشورهای غربی ساکن می‌باشند، از مهاجرانی هستند که از نواحی واقع بر کمربند تالاسمی به این کشورها رفته‌اند (۳۳).

تعداد متولدین با تالاسمی ماژور (در هر هزار تولد)	موالید (هزار نفر در سال)	حامل تالاسمی (درصد)	جمعیت (میلیون نفر)	قاره
۷/۲۶	۲۹۸۰۲	٪۱۳/۳	۶۶۴/۳۳	آفریقا
۰/۳۰	۱۷۱۷۴	٪۲/۰	۷۳۱/۲۰	آمریکا
۰/۸۵	۸۳۴۸۷	٪۳/۷	۳۱۴۹/۹۴	آسیا
۰/۱۵	۱۱۰۵۳	٪۰/۹	۷۸۰/۵۰	اروپا
۰/۳۳	۵۲۴	٪۱/۳	۲۶/۸۰	اقیانوسیه
۲/۰۷	۱۴۲۰۴۰	٪۴/۳	۵۳۵۲/۷۷	جهان

در حدود ۱۵۰/۰۰۰/۰۰۰ نفر در سراسر دنیا حامل ژن تالاسمی بتا هستند. این نقص ارثی بویژه مدیترانه و کشورهای یونان و ایتالیا شایع است. نقاط دیگری که ژن تالاسمی بتا در آنجا شایع است عبارت است از ساردینیا، سیسیل و ایران (۲۶).

بتا تالاسمی در ایتالیا، یونان، کشورهای شمال و غرب قاره ی آفریقا، ایران، سوریه، پاکستان، هند، آسیای جنوب شرقی و چین شایع است (۳۵).

۱-۷- شیوع تالاسمی در ایران

ایران با وسعتی برابر با ۱/۶۴۸/۰۰۰ کیلومتر مربع، مانند بسیاری از کشورهای منطقه، تعداد زیادی بیمار مبتلا به تالاسمی دارد (۲۷). در این کشور تالاسمی آلفا نادر است و بیشتر آنهایی هم که به این نوع تالاسمی مبتلا هستند، بدون علامت می باشند. برعکس، شیوع تالاسمی بتا در این منطقه بسیار زیاد است.. (۳) در کشور ما براساس آخرین تحقیق های صورت گرفته حدود ۱۵ هزار فرد مبتلا به تالاسمی ماژور و ۳ میلیون حامل ژن معیوب وجود دارد (۲۱).

در ایران علیرغم نادر بودن آلفا تالاسمی، شیوع بتا تالاسمی مینور در مناطق مختلف متغیر بوده و از حداقل ۴ درصد تا حداکثر ۱۰ درصد گزارش شده است (۴۱).

در کشور ما نیز بیماری بیشتر در حاشیه دریای خزر، عمان و خلیج فارس شامل مازنداران ، گیلان، خوزستان، فارس، بوشهر، هرمزگان و زاهدان شایع میباشد بطوری که در سواحل دریای خزر و در جنوب 10 % مردم ناقل ژن تالاسمی می باشند.

در ایران به دلایلی، شیوع ژن تالاسمی در بین برخی اقوام بسیار زیاد است. در بسیاری از اقوام ازدواج درون گروهی و ازدواج های خانوادگی بسیار متداول است. به طور متوسط در ایران ۲۵٪ ازدواج ها، خانوادگی است. این موضوع سبب تولد نوزادانی می شود که برای ژن مغلوب بیماری هموزیگوت هستند و در نتیجه مبتلا به شکل شدید کم خونی کولی می شوند. در استان خوزستان نیز بدلیل رواج ازدواج های مکرر فامیلی بیماری شایعی است (۳).

طبق گزارش اخیر سازمان ملل متحد، ایران در طی سالیان اخیر، پذیرای تعداد مهاجر، به طور عمده از افغانستان و عراق، بوده است. تمام این مهاجرت ها، التفاط ها، رفت و آمدها و ساکن شدن ها، باعث شکل گرفتن گنجینه ژنتیکی بزرگی در بین ایرانیان و گوناگونی فراوان ژن تالاسمی در این مرز و بوم شده است. این مساله باعث شده است تا ایران به مثابه ظرفی جوشان از ژن های مختلف در آید.

۱-۸- انواع تالاسمی

طبقه بندی : بر اساس نوع زنجیره گلوبین که در گیر شده و کم ساخته گردد تالاسم ها به انواع α, β تقسیم شده و تالاسمی بتا بر اساس شدت علائم بالینی به انواع مینور، ایترومدیت و ماژور، تقسیم می گردد. براساس نحوه به ارث رسیدن ژن ها، علائم بالینی و نیاز به تزریق خون، تالاسمی به چهار گروه مینما، مینور، ایترومدیا و ماژور تقسیم می شود (۱۳).

۱-۸-۱ - تالاسمی ایترومدیا

تالاسمی ایترومدیا به بیمارانی اطلاق می شود که شدت آنمی کمتر است لذا وابسته به تزریق خون بطور منظم نمی باشند و می توانند بدون تزریق خون، سطح هموگلوبینشان را در حد ۶-۸g/dl نگه دارند. گرچه ممکن است برای جلوگیری از تغییرات شدید استخوانی نیاز به تزریق خون باشد (۱۳).

۱-۸-۲ - تالاسمی مینور

اگر فرد ژن تالاسمی را از یکی از والدین خود دریافت کند، مبتلا به تالاسمی "مینور" می شود که مشکل خاصی برای وی پیش نمی آورد و او تنها ناقل این بیماری به فرزندان خود خواهد بود . تالاسمی مینور نمی تواند به فرم شدید و وخیم که نیاز به درمان و تزریق خون دارد تبدیل شود و در بیشتر موارد بدون علامت است. این

بیماران به دلیل وجود سلول‌های قرمز میکروسپتیک هیپوکروم به همراه آنمی خفیف شناسایی شوند. الکتروفورز هموگلوبین در این بیماران افزایش سطوح HbA₂ را آشکار می‌سازد. برای تمایز انواع آنمی های هیپوکروم میکروسپتیک مانند آنمی فقر آهن و بتا تالاسمی، غلظت هموگلوبین شمارش RBC و اندازه MCV راه های آزمایشگاهی مهم هستند (۳۱).

۱-۸-۳- تالاسمی ماژور

تالاسمی ماژور یک بیماری خونی ژنتیکی مزمن ناشی از کمبود سنتز یک یا چند زنجیره پل پیپتید گلوبین می باشد که بر اساس قوانین ژنتیک مندلی از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌گردد. این بیماران با علایم و نشانه‌های یک آنمی مزمن و شدید، عدم رشد مناسب، بزرگی طحال و کبد، اختلالات استخوانی به ویژه تغییرات قابل مشاهده در استخوان‌های سر و صورت همراه با تغییر قیافه مشخص می‌گردند (۳۲).

۱-۸-۳-۱- بتا تالاسمی ماژور

بتا تالاسمی، اختلالی رایج با توارث اتوزومی مغلوب می باشد که در اثر جهش‌های مختلف در ژن بتا گلوبین ایجاد و منجر به کاهش تولید زنجیره بتا گلوبین یا عدم تولید آن می‌شود. بتا گلوبین توسط ژن ساختاری بیان می‌شود که در بازوی کوتاه کروموزوم ۱۱ (۱۱p,15.4) قرار دارد. توالی ژن حدود ۱۶۰۰ است که ۱۴۶ اسید آمینه را کد می‌کند و شامل ۳ اگزون است که توسط دو اینترون از هم جدا شده‌اند. بیش از ۹۵٪ کل جهش‌های بتا تالاسمی در جهان از نوع جهش‌های نقطه‌ای در ژن بتا گلوبین و در صد کمی نیز از نوع حذف ژنی می‌باشند. جهش‌های نقطه‌ای شامل جابه جایی تک نوکلئو

تیدی، اضافه شدگی یا حذف شدگی کوچک در حد چند نوکلئوتید است که روی بیان ژن در مراحل نسخه‌برداری، پردازش RNA و با ترجمه RNA تاثیر می‌گذارد. تا تاکنون بیش از ۲۰۰ نوع جهش موثر بر ژن بتاگلوبین شناسایی شد، که موجب بروز فنوتیپ بتا تالاسمی می‌شوند. انواع معمول از این جهش‌ها در مناطق مالاریا خیز اطراف استوا شایع می‌باشند. فراوانی تعدادی از این جهش‌ها به دلیل مقاومت افراد ناقل در برابر بیماری مالاریا افزایش یافته است. پراکندگی جهش‌های بتا تالاسمی در جهان تصادفی نیست و هر جمعیت و قومی، ال‌ها و پراکندگی جهش‌های ویژه خود را دارد که شامل تعداد کمی از جهش‌های شایع می‌باشد و اکثراً ۴-۵ جهش مسئول ۹۰ درصد بیماران است و تعداد زیادی جهش نادر وجود دارد که درصد کمتری از کل جهش‌های هر جمعیت را شامل می‌باشد (۵۰).

بیماران بتا تالاسمی ماژور مبتلا به آنمی همولیتیک بوده، برای جبران آن هیپرپلازی مغز استخوان رخ می‌دهد و ممکن است فکین را درگیر کرده سبب بزرگ شدن فک بالا و یا فک پایین شود و این تغییرات سبب می‌شوند صورت بیمار شبیه موش خرما شود. در برخی موارد شدید استخوان گونه نیز درگیر می‌شود و حجم سینوس‌های پاراناژال کاهش می‌یابد (۵۲، ۳۸). تغییرات استخوانی معمولاً در بیماران با سنین بالاتر دیده می‌شود و در نتیجه ترانسفوزیون ناکافی در دوران کودکی به وجود می‌آید (۲۰). بر طبق نتایج برخی مطالعات تظاهرات صورت بیشتر در استخوان آلوئل فک بالا و کام متمرکز می‌شود و احتمال بزرگ شدن فک پایین را کمتر از فک بالا ذکر نموده‌اند زیرا استخوان کورتیکال محکم در فک پایین مانع از expansion آن می‌شود (۲۸).

برجستگی غیر طبیعی فک بالا سبب مال اکلوزن دندان‌ها، اکلوزن کلاس II افزایش Openbite، Spacing و Overjet، در دندان‌های قدامی و گاهی سبب اختلال در تکلم، بلع و جویدن می‌شود اما تشخیص به موقع و زود هنگام این بیماران و شروع درمان صحیح سبب جلوگیری از تغییرات اسکلتی و دیگر عوارض این بیماری می‌شود (۳۱، ۱۸). تغییرات حاصله در فکین می‌تواند سبب ایجاد اختلال در عملکرد و نیز در ظاهر این بیماران (از نظر زیبایی) شود. با توجه به این که تغییرات استخوانی معمولاً در سنین بالاتر دیده می‌شوند این مطالعه وضعیت مال اکلوزن را در بیماران بتا تالاسمی ماژو (بالای ۱۴ سال) مورد بررسی قرار می‌دهد (۱۳).

در مورد تاثیر تالاسمی بر نمای رادیوگرافی در ناحیه فک‌ها مجموعه می‌توان از کم شدن دانسیته عمومی استخوان ناشی از رشد بیش از حد مغز استخوان، کورتکس استخوانی و نامشخص بودن کانال آلوئولار تحتانی و کوچکی سینوس فک بالا یاد نمود (۲۹).

تاثیر اکسپنشن فضاهای استخوانی در بیماری تالاسمی ماژور بر اسکلت ناحیه کرانیوفاشیال با ایجاد تغییراتی چون رشد بیش از حد استخوان‌های جمجمه و فک بالا، برجستگی بیش از حد پیشانی، مال اکلوزن کلاس دو، جلوزدگی پری ماگزایلا، افزایش فاصله بین دندان‌های فک بالا، افزایش اورجت، مال اکلوزن، برجسته شدن استخوان گونه، فرورفتگی پل بینی، نوماتیزاسیون ناقص و یا با تاخیر سینوس فک بالا و ایجاد چهره شبیه به موش خرما بخوبی شناخته شده است (۱۱).

بروز این ناهنجاری‌های ظاهری افزون بر مشکلات سیستمیک ناشی از کم‌خونی، زندگی توأم با سلامت این بیماران را به مخاطره می‌اندازد.

گزارش‌ها نشان می‌دهد، که مهم‌ترین تغییر دهانی در کودکان تالاسمیک، بزرگی ماگزیلاست، که به دلیل گسترده‌شدن فضاها، استخوان اسفنجی ایجاد می‌شود. ای افراد، صورت‌های موش خرمایی پیدا می‌کنند. بیماران درگیر، معمولاً دارای فاصله‌ی دندانی هستند، به گونه‌ای که، به درمان ارتودنسی نیاز دارند (۴۳).

در بیماران تالاسمی ماژور که آنمی شدید دارند برای نگه داشتن سطح هموگلوبین بالاتر از 10g/dl نیاز به تزریق منظم خون هر ۴-۵ هفته و قبل از سن یک سالگی می‌باشد، که این رژیم به بیماران اجازه فعالیت طبیعی داده و از گسترش پیشرونده مغز استخوان و مشکلات زیبایی و پوکی استخوان ممانعت می‌کند اما هموسیدروزیس پيامد غیر قابل اجتناب تزریق خون طولانی می‌باشد (۱۳).

این بیماران نیاز به دریافت مستمر خون دارند که به این علت، آهن در آن‌ها افزایش یافته و در بافت‌های مختلف بدن رسوب می‌کند. برای جلوگیری یا کاهش بار آهن از شلاتورهای آن مانند دسفرال استفاده می‌کنند. ممکن است این بیماران بسته به شدت بیماری، نوع و عوارض درمان به بیماری‌های دیگری از جمله بیماری‌های قلبی و دیابت دچار شوند. هزینه درمانی این بیماران بالا و وجود مراکز برای کمک و درمان آن‌ها الزامی است (۴، ۸).

در مورد رابطه بین کیفیت درمان بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور با شدت عوارض فکی صورتی آنها، مطالعات متعددی چه در داخل و چه خارج از کشور صورت گرفته که نتیجه و گزارش کلی آن بدین صورت است: شدت تغییرات جمجمه، مال اکلوژن و بیرون زدگی ماگزیلا با درمان مناسب و زودرس بیماران، به طور قابل توجهی کاهش می‌یابد (۱۹).

۱-۸-۳-۲- شیوع بتا تالاسمی

بتا تالاسمی در ایتالیا، یونان، در کشورهای شمال و غرب قاره آفریقا، ایران، سوریه، پاکستان، هند و آسیای جنوب شرقی و چین شایع می باشد (۳۵). این بیماری در مناطق سواحل دریای خزر، عمان و خلیج فارس و حاشیه زاینده رود شیوع بالایی دارد. بیشترین شیوع در منطقه ساریا با 34 درصد و شیوع ژن بتا تالاسمی در حاشیه جنوبی دریای خزر 10 درصد برآورد شده است (۴۶).

۱-۸-۳-۳- پیشگیری از بروز بتا تالاسمی ماژور

- 1- شناسایی زوج های ناقل تالاسمی در متقاضیان ازدواج در طی یک سال
 - 2- شناسایی والدین بیماران جدید تالاسمی ماژور
 - 3- مراقبت از زوجین ناقل تالاسمی از نظر وضعیت تنظیم خانواده
 - 4- استفاده از امکانات موجود تشخیص پیش از تولد به منظور کاهش بروز بیماری تالاسمی ماژور در زوجین
- واجد شرایط بارداری

۱-۸-۳-۴- راهکارها

1- ارتقای آگاهی گروه هدف با آموزش گروه های هدف (آموزش)

عموم مردم	زوجین ناقل تالاسمی	سر دفترداران	پرسنل
دانش آموزان	دانشجویان	عاقدين محلی	

2- انجام مراقبت و پیگیری برای زوجین و والدین بیماران شناسایی شده.

۱. تنظیم خانواده برای زوجین واجد شرایط
۲. ارجاع جهت آزمایشات تشخیص قبل از تولد

۳. انجام سقط درمانی در صورت لزوم

3- غربالگری زوجین ناقل تالاسمی

۱. انجام مشاوره صحیح

۲. بهبود کیفیت آزمایشات

۳. انجام آزمایشات غربالگری تالاسمی در متقاضیان ازدواج

۴. انجام مشاوره تالاسمی توسط تیم مشاوره

۵. ارجاعات کامل از دفتر خانه ها

۱-۹- یافته های آزمایشگاهی

۱- CBC با میکروسیتر هیپوکروم شدید آنمی $Hb=3-4 \text{ gr/dL}$

$MCV=50-70 \text{ FL}$

$MCH=12-20\text{pg}$

۲- **PBS:** پویکیلوسیتوز شدید، سلول های تارگت، قطره اشکی و الپوسیت، قطعات سلولی، میکرو اسفروسیت

NRBC فراوان، یک یافته مشخص گلبول های قرمز بزرگ و بسیار نازک و اغلب پیچ خورده حاوی

آلامپ های هموگلوبین می باشد. میزان رتیکولوسیت ۸-۱۰٪ بوده که در مقایسه با هیپرپلازی اریتروئید و

میزان همولیز پایین می باشد.

۳- الکتروفورز:

F=95-98%	A2=2-3%	A=۰	ماژور تالاسمی
F=70-90%	A2=2-5%	A=1۰-۳۰٪	اینترمدیت تالاسمی
F=2-5%	A2=3/5	A=92 - ۹۵	مینور تالاسمی
F=1-2%	A2=2-3%	A=95-۹۷	نرمال

۴- مغز استخوان: هیپرسلولار با هیپرپلازی شدید رده اریثروئید

۵- شکنندگی اسمزی: بعثت وجود گلبول های قرمز هیپوکروم و میکوسیت، of کاهش می یابد.

۶- بررسی هموگلوبین A_2 ، F با روش هایی نظیر آروماتوگرافی و تست تقلیب قلیایی و....

۷- DNA Analysis

۱-۱۰- توصیه های غذایی برای تالاسمی ها

اگر چه افزایش مقدار آهن در بدن بیماران تالاسمی، به دلیل تزریق خون است، با این حال افزایش جذب آهن از غذا نیز باعث افزایش میزان آهن بدن می شود. در افراد سالم فقط مقدار کمی از آهن مواد غذایی جذب بدن می شود، اما در افراد کم خون جذب آهن افزایش می یابد. در بیماران تالاسمی نیز به علت کم خونی، جذب آهن مواد غذایی بیشتر است بنابراین بیماران می توانند رژیم غذایی خود را طوری تنظیم کنند که آهن کمتری از غذا جذب بدن شود. .

بهتر است بیماران تالاسمی مصرف مواد غذایی شامل گوشت قرمز، ماهی و قسمت‌های تیره گوشت مرغ و بوقلمون را محدود کرده و به جای گوشت قرمز از پروتئین‌های گیاهی یا از قسمت‌های سفید مرغ که حاوی آهن کمتری است، استفاده کنند. همچنین در طبخ غذا از شیر یا پنیر استفاده نمایند یا غذای خود را همراه با مقداری ماست میل کنند. غذاهایی که جذب آهن را کاهش می‌دهند:

غلات سبوس دار

سبوس گندم، ذرت، جو دو سر، برنج و حبوباتی مثل سویا، و نخود باعث کاهش جذب آهن می‌شوند. البته باید به خاطر داشت که ویتامین C می‌تواند این اثر را خنثی کند. بنابراین بهتر است مقدار زیادی غلات در رژیم غذایی روزانه گنجانده شود.

چای و قهوه

چای و قهوه جذب آهن را کاهش می‌دهند. بیماران تالاسمی می‌توانند به همراه وعده‌های غذایی یک فنجان چای پررنگ یا قهوه بنوشند.

محصولات لبنی

شیر، پنیر و ماست جذب آهن را کاهش می‌دهند. همچنین کلسیم موجود در این مواد غذایی برای پیشگیری از پوکی استخوان نیز اهمیت دارد. بنابراین تا جایی که ممکن است مصرف لبنیات را در رژیم غذایی بگنجانید. به خصوص ترکیباتی مانند: شیر قهوه، شیر چای، ساندویچ پنیر، ماکارونی پنیر، شیر برنج و آش ماست برای بیماران بسیار مناسب است (۳).

۱-۱۱- پیشگیری و درمان تالاسمی

تا چندی پیش بیشتر مبتلایان به تالاسمی از فرط کم‌خونی در دهه اول زندگی می‌مردند. با تزریق مرتب خون به این بیماران، در حال حاضر وضع تا حد زیادی عوض شده است. تعدادی از بیماران هموزیگوت هم با وجود داشتن کم‌خونی به تزریق خون نیازی ندارند. این وضعیت بالینی که در حدود ۱۵٪ افراد هموزیگوت اتفاق می‌افتد، به تالاسمی بتای میانه معروف است. این بیماران بنسبت طبیعی داشته، ازدواج می‌کنند و بچه‌دار می‌شوند (۳).

تنها روش درمانی تالاسمی پیوند مغز استخوان است، اما این کار راحت نیست (۴۷).

یکی از این مشکل‌ها یافتن یک دهنده پیوند مناسب است، به طوری که در بیشتر وقت‌ها تنها داوطلبان این کار پدر، مادر، خواهر یا برادر بیمار هستند. علاوه بر این پژوهش‌های گسترده اخیر نشان داده است که انجام این عمل هنگامی با موفقیت همراه بود که در مراحل اولیه بیماری، یعنی هنگامی که هنوز در اثر رسوب آهن بافت کبد دچار فیروز نشده است، انجام پذیرد (۳۴).

در ایران در حال حاضر، تنها در دو مرکز، یکی در تهران و دیگری در شیراز، پیوند مغز استخوان انجام پذیر است. اما متأسفانه بسیاری از بیماران ایرانی، به علت عدم مصرف کافی دفروکسامین سرعت به مراحل پیشرفته بیماری رسیده و به این شیوه درمانی جواب خوبی نمی‌دهند در حال حاضر پژوهشگران مشغول پژوهش بر روی تهیه داروهای خوراکی جهت دفع آهن انباشته شده در بدن هستند (۱۶).

تولید این گونه داروهای خوراکی تحول عظیمی در راه درمان بیماران تالاسمی محسوب می‌شود، چرا که از آن پس این بیماران به تزریق دردناک دفروکسامین احتیاج نخواهند داشت. پژوهش‌های گسترده

ای نیز در راه ژن درمانی این بیماری در دست انجام است که تاکنون موفقیت‌هایی هم بدست آمده است (۴۰). در برابر مشکل مبتلا به تالاسمی ماژور می‌توان به چند روش عمل کرد.

روش اول، درمان علامتی بیماران، استفاده از تزریق مکرر خون و دفروکسامین است. این روش راهی است که در بسیاری از کشورهای جهان سوم، در حال انجام است.

روش دوم، درمان مبتلایان با استفاده از پیوند مغز استخوان است که کاری بسیار پرهزینه و در بسیاری از موارد حتی غیر ممکن است.

روش سوم، شناسایی افراد در معرض خطر می‌باشد. در صورتی که دو فرد حامل ژن با هم ازدواج کنند، از هر ۴ فرزند آنها، یک نفر ممکن است مبتلا به تالاسمی ماژور شود. با نمونه‌گیری از جفت یا مایع آمنیون این دسته افراد حامل، تشخیص بیماری در جنین مبتلا، در مراحل اولیه آبستنی، قبل از تولد، ممکن بوده، می‌توان جنین مبتلا را سقط کرد. در این روش به شرط غربالگری تمام آبستنی‌های پرمخاطره، دیگر هیچ کودکی مبتلا به تالاسمی ماژور متولد نمی‌شود. تنها راهی که ممکن است یک کودک مبتلا به تالاسمی ماژور متولد شد، ازدواج دو فرد مبتلا به تالاسمی مینور، که حامل ژن بیماریزا هستند، می‌باشد.

روش چهارم، جلوگیری از ازدواج دو نفر حامل ژن بیماری است. بدین ترتیب امکان بوجود آمدن فرزندی با تالاسمی ماژور بکلی منتفی می‌شود. مزیت این روش این است که برخلاف روش قبلی، به تجهیزات گران قیمت و مراکز تخصصی احتیاجی نیست. این روش در هر کجا قابل اعمال است و تنها

اشکال آن این است که در بعضی موارد ممکن است به دو نفری که همدیگر را دوست دارند، به علت اینکه حامل ژن بیماری تالاسمی هستند، با وجود میل باطنی‌شان، اجازه ازدواج داده نشود. برای عده زیادی این مساله تاثیر روانی بدی در پی خواهد داشت، اما با این حال، هنگامی که این تاثیر روحی را با حال پدر و مادر جوانی که صاحب فرزندی مبتلا به تالاسمی شده‌اند و خود را نیز در این رابطه بی‌گناه نمی‌دانند، مقایسه کنیم، شاید بتواند تصمیم عاقلانه‌ای اتخاذ کرد.

تاثیر هر یک از این چهار روش بر فراوانی ژن بیماری زا طی نسل‌های متمادی نیز مبحثی قابل تفحص است. اگر برای جلوگیری از بیماری کاری نکنیم و فقط به تزریق خون و دفروکسامین به بیماران اکتفا کنیم، یا اگر بیماری را قبل از تولد در جنین تشخیص داده، او را در مراحل اولیه آبستنی سقط کنیم، فراوانی ژن بیماری در جامعه کم می‌شود. اما اگر تمام مبتلایان به تالاسمی ماژور را با پیوند مغز استخوان درمان کنیم، یا اگر برای جلوگیری از تولد فرزندان مبتلا به تالاسمی، از ازدواج ناقلان ژن بیماری زا هم جلوگیری کنیم، فراوانی ژن بیماری طی زمان، بدون هیچ تغییری ثابت می‌ماند.

میزان مرگ و میر شیرخواران یکی از مهمترین شاخص‌هایی است که براساس آن می‌توان تصمیم گرفت که آیا لازم است در کشوری طرح جلوگیری از بیماری‌های ارثی به اجرا در آید. اگر در کشوری میزان مرگ و میر شیرخواران بیش از ۴۰ تا ۵۰ در هزار نفر باشد، انجام فعالیت‌های بهداشتی جهت سالم سازی محیط و بهبود وضع بهداشتی جامعه از اولویت بالاتری نسبت به اقدام‌های پیشگیری در برابر بیماری‌های ارثی برخوردار است، چرا که در این جوامع بیشتر مرگ و میرها به دلایلی از قبیل سوء تغذیه و بیماری‌های عفونی است که راحت تر قابل کنترل هستند (۱۲).

کشور ایران که طی چند سال اخیر، با تلاش های جدی توانسته است میزان مرگ و میر شیرخواران را زیر حد یاد شده نگه دارد، یکی از کشورهایی است که نامزد خوبی برای شروع اجرای طرح های پیشگیری از بیماری های ارثی، از جمله تالاسمی محسوب می شود. از آنجا که تهیه امکانات لازم جهت پیوند معز استخوان در قسمت های زیادی از کشور ممکن نیست و با عنایت به هزینه سرسام آور این روش، به نظر می رسد که تنها روش معقول پیشگیری همانا جلوگیری از بدنیا آمدن این بیماران است.

فصل دوم

بررسی متون

فصل دوم

۲-۱- بررسی متون (Literature review)

منحصر به فرد بودن صورت انسان یک پدیده مهم در زندگی هر کس است، هیچ قسمتی از آناتومی بدن به اندازه صورت اطلاعات راجع به شناسایی یک فرد نمی‌دهد. تغییرات کوچک در اندازه، شکل، پوزیشن و نسبت‌های آن‌ها با هم تفاوت‌های عمده و محسوس و تفاوت‌های ظریف بین دو نفر را قابل تشخیص می‌کند. اندازه‌گیری صورت انسان از زمان‌های قدیم انجام می‌شده اما هنوز هم نمی‌توان با روش‌های آنتروپومتری بالینی مدرن به طور دقیق‌تر آن را اندازه‌گیری کرد (۴۸).

در این مطالعه که از روش اشتنگل استفاده شد، اندازه‌گیری بر روی عکس‌های گروه شاهد و مورد انجام پذیرفت و مورد بررسی قرار گرفت. مطالعات شبیه به این بررسی قبلاً انجام شده ولی روش‌های اندازه‌گیری و حجم نمونه‌ها و گروه‌های مورد مطالعه متفاوت بودند به عنوان مثال:

واحدی و همکارانش در سال ۱۳۸۸ تحقیقی روی شیوع عوارض دهانی در مبتلایان به تالاسمی ماژور انجام دادند و این مطالعه نشان داد از میان عوارض دهانی، بینی زینی شکل ۷۱/۸٪، بیرون‌زدگی ماگزیلا ۵۵/۵٪، رنگ پریدگی مخاط دهان ۴۸/۲٪، صورت شبیه جوندگان ۳۰٪، از شایع‌ترین عوارض بوده‌اند و در تمامی گروه‌های سنی بیشترین نوع اکلوژن به ترتیب کلاس ۱، ۲، ۳ بوده است (۹).

در مطالعه‌ای که در سال ۲۰۰۵ میلادی در یکی از بیمارستان‌های کودکان ایالات متحده در مورد مبتلایان به تالاسمی ماژور انجام شد بیش از ۴۰٪ بیماران دچار اختلال‌های شدید در کیفیت زندگی بوده‌اند (۳۹).

بنی هاشم‌راد و همکاران مطالعه‌ای راجع به بررسی وضعیت بهداشت دهان و لثه در بیماران تالاسمی ماژور انجام دادند و این مطالعه نشان داد که شاخص DI-S بین گروه بیمار و گروه شاهد اختلاف معنی داری دارد که در گروه بیمار دبری بیشتری وجود دارد. و نتیجه گرفت که آماس لثه در افرا تالاسمیک بیشتر بوده لذا ممکن است با انجام عمل طحال‌برداری و سرکوب پاسخ‌های ایمنی ارتباط داشته باشد (۲)

Demattia و همکاران در سال ۱۹۹۶ بر روی بیماران مبتلا به بتا تالاسمی ماژور که طحال‌برداری شده بودند و تعدادی نیز طحال‌برداری نشده بودند انجام گرفت که وقوع شدت آماس لثه را در بین بیماران طحال‌برداری شده ذکر ارقام آن بیشتر از گروه طحال‌برداری نشده گزارش نمود (۸).

در سال ۱۳۸۴ محمودزاده ثابت و همکاران مطالعه را روی بررسی مرفولوژیکی سر و صورت زنان ۱۸-۲۵ ساله جنوب شرق ایران صورت گرفت. این تحقیق نشان داد که از نظر شاخص‌ها و فنوتیپ‌های سر و صورت بین زنان دو گروه قومی سیستانی و بلوچ ساکن در جنوب شرق ایران اختلاف آماری معنی داری وجود دارد. براساس این مطالعه به نظر می‌رسد که بین دو گروه قومی مذکور از نظر شاخص‌های سر و صورت تفاوت وجود دارد (۷).

در مطالعه‌ای که در سال ۲۰۰۱ توسط دکتر محمودی انجام شد ساختارهای صورت افراد سالم ایرانی و مبتلا به سندرم داون در گروه سنی (۴ تا ۱۴ سال) مورد بررسی قرار گرفت در این مطالعه ۱۹ متغیر در آنها اندازه‌گیری شد و مشاهده شد که ۵ پارامتر به عنوان مشخصه صورت کودکان سندرم داون در نظر گرفته شد که شامل ارتفاع کم نیمه میانی صورت، شیار پلکی باریک، گوش‌های کوتاه و چرخش قدامی گوش بودند.

فصل سوم

مواد و روش ها

فصل سوم مواد و روش ها

۳-۱- جمعیت مورد مطالعه و چگونگی انجام آزمایش

این بررسی به شیوه ی توصیفی - تحلیلی با انتخاب گروه مورد و شاهد در سال ۱۳۹۳ در دو استان قزوین و البرز انجام پذیرفت. همه ی بیماران بررسی شده در این گروه افراد مراجعه کننده به بیمارستان قدس قزوین و بیمارستان باهنر کرج هستند، که به بتای تالاسمی ماژور دچار بودند این بیماران جهت تزریق خون، انجام آزمایشات و معاینه های معمول به این مراکز مراجعه می نمودند و این افراد ساکن استان قزوین و البرز بودند و کارت مخصوص بخش تالاسمی بیمارستان را داشتند پیش از شروع مطالعه، مجوز از حراست بیمارستان های ذکر شده تهیه شد و از والدین آنها، رضایت نامه کتبی دریافت شد و در فرم رضایت نامه های که به افراد داده شده بود عنوان طرح تحقیقی، نام مجری طرح و اهداف تحقیقی و نیز تعهد به محرمانه بودن اطلاعات بیماران ذکر گردیده بود. ۱۰۰ شاهد (کودکان سالم) از پارک ها، سینما و استخر و... که محدوده سنی آنها بین ۴ تا ۱۴ سال بود مورد بررسی و مطالعه قرار گرفت.

مرجع ما در این مطالعه بطور کلی کار اشتنگل و همکارانش است نامبرده ۱۸ پارامتر را بر روی صورت بررسی کرد (۱). ما در این تحقیق، ۱۸ پارامتر را مورد بررسی و مطالعه قرار دادیم.

در این مطالعه جامعه مورد بررسی به ۲ گروه تقسیم می شوند:

۱) گروه آزمایشی (۲) گروه شاهد

گروه آزمایشی: کلیه بیماران ۴ تا ۱۴ ساله مبتلا به تالاسمی ماژور وابسته به تزریق خون که می بایست جهت تزریق ماهانه خون و معاینات بالینی به طور منظم به بیمارستان مراجعه نمایند. تعداد بیماران ۱۰۰

بیمار که شامل دختر و پسر بود تمام آنها براساس الکتروفورز هموگلوبین خون دارای تشخیص قطعی بوده و پرونده فعال در بیمارستان داشتند.

۲) گروه شاهد: ۱۰۰ نفر با ترکیب ۵۰ دختر و ۵۰ پسر از میان کودکان از پارک ها، سینما و استخر... دو استان البرز و قزوین بودند. کودکان سالم بر پایه مصاحبه بالینی می بایست عدم ابتلا به بیماری های مزمن به خصوص تالاسمی در خود و افراد درجه یک خانواده را داشته باشند.

پس از هماهنگی های لازم و مراجعه به بیمارستان، از هر بیمار از فاصله یک متری از رخ و نیم رخ آنها عکس هایی با دوربین Canon Eos1200D+1855-3 تهیه شد. لازم به ذکر است، در زمان عکس برداری سر افراد، باید در حالت نرمال و آزاد قرار داشت، چشم ها کاملاً باز و هم سطح با دوربین و دهان کاملاً بسته بود و موها به گونه ای قرار گرفته بود که تمامی قسمت های صورت و لاله گوش به طور کامل در معرض دید قرار داشت اگر عکسی دارای این شرایط نبود از مطالعه کنار گذاشته می شد و نیز عکس هایی از کودکان سالم با رعایت موارد بالا تهیه شد و افراد در فاصله ۱ متری از دوربین قرار می گرفتند.



۳-۲- تعریف پارامترها و اندازه گیری ها

Alare (al): طرفی ترین و خارجی ترین نقطه روی سطح خارجی هر آلا است.

Nasion (n): نقطه ای در خط میانی ریشه بینی و در نازوفرونال است.

Gonathion (gn): تحتانی ترین لندمارک روی برادر تحتانی مندیبل است و توسط لمس مشخص

می شود.

Endoconth (en): نقطه ای در گوشه داخلی فیشور چشم است.

Exoconth (ex): نقطه ای در گوشه خارجی فیشور چشم است.

(sn) Sabnasale: نقطه میان زاویه قاعده کلوملا، جایی که حد تحتانی تیغه بینی و سطح لب فوقانی

به هم می‌رسند، می‌باشد.

(pa) Postauricle: خلفی‌ترین نقطه روی لبه آزاد گوش است.

(t) Tragion: یک نقطه روی لبه فوقانی تراگوش، گوش می‌باشد.

(ls) Labiale Superius: نقطه میانی لب بالا

(sa) Superauricle: فوقانی‌ترین نقطه روی لبه آزاد لاله گوش است.

(sba) Subauricle: تحتانی‌ترین نقطه روی لبه آزاد لاله گوش است.

(pre) Preauricle: قدامی‌ترین نقطه روی گوش، دقیقاً محل اتصال لاله گوش به سر می‌باشد.

(pa) Postauricle: خلفی‌ترین نقطه روی لبه آزاد گوش است.

(t) Tragion: یک نقطه روی لبه فوقانی تراگوش، گوش می‌باشد.

اطلاعات وضع ظاهری کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور به طور خلاصه در زیر آمده است:

۱- بینی زینی شکل شامل بینی کوتاه و پل بینی فرو رفته

۲- برجستگی پیشانی

۳- بیرون زدگی ماگزایلا: براساس پلان N- Perpendicular تشخیص داده شد. ه این صورت که

بیمار در حالت مستقیم (upright) و نیم رخ قرار گرفته، از نقطه N(Nasion) بر روی بافت نرم، یک

خط عمود بر افق فرضی رسم کرده، در صورتی که فرورفته ترین نقطه اتصال لب بالا به بینی، بیرون تر از این خط فرضی باشد، بیمار دارای استخوان ماگزیلای بیرون زده می باشد.

۴- تغییر مخاط دهان: رنگ پریدگی یا ته رنگ زرد لیمویی پس از خشک کردن مخاط لثه

۵- تاخیر در رویش دندان های دائمی: بیش از ۱/۵ سال تاخیر در رویش دندان های سانتال شیری فک بالا (۲۴).

۳-۳- بررسی مورفومتریک

مطالعات مورفومتریک متعددی روی صورت افراد سالم با توجه به اهمیت صورت در فنوتیپ شخص در نقاط مختلف جهان انجام شده است در کودکان دچار سندرم های مختلف عقب مانده ذهنی و جسمی نیز پژوهش های جالبی انجام شده است (۶).

عکس های رخ و نیم رخ از فاصله ۱ متری از کودکان و به صورت رنگی تهیه شده و در ادامه کار تصاویر به کامپیوتر منتقل شد تا با استفاده از نرم افزار اتو کد زاویا و خطوط صورت اندازه گیری شود. پس از انتقال تصاویر و با در نظر گرفتن نقاط آناتومیک مورد نظر، اندازه گیری ها صورت گرفت.

نظر به اینکه اندازه های آناتومیک - مورفولوژیک صورت کودکان در روش فتوآنترپومتریکی مختلف است مقایسه ای اندازه های مطلق نمی توان درست باشد برای مثال: طول معینی از شکاف دهان که برای یک کودک ناهنجار به نظر می رسد برای کودک دیگر با اندازه های صورت متفاوت هنجار است و به همین دلیل در این روش اندازه های ساختمان های مختلف بر روی صورت یک کودک نسبت به اندازه های دیگر در همان صورت به عنوان مرجع سنجیده شد و شاخص های به دست آمده با هم مقایسه گردید برای مثال: طول شکاف دهان یک کودک

نسبت به عرض صورت خودش سنجیده شد و شاخص کودکان مختلف با هم مقایسه شدند برای این منظور سه مرجع مهم بر روی صورت تعریف شد.

۱- برای اندازه گیری های افقی بر روی صورت قطر بایزیگون Bizygion مرجع بود این قطر عبارت است از فاصله ی بین دو نقطه زایگون که در حقیقت عرض صورت را تشکیل می دهد.

۲- برای اندازه های عمودی، ارتفاع بخش میان صورت mid face height مرجع بود که از نقطه آناتومیک اوفریون تا نقطه آناتومیک استومیون ادامه دارد.

۳- برای اندازه های که در امتداد ساژیتال هستند، شعاع زیر بینی subnasal radius که از نقطه Try gion تا نقطه Ophryon ادامه دارد، مرجع بود (۴۵).

۳-۴- آنالیز آماری

پس از گردآوری داده ها و اطمینان از صحت ورود داده ها به رایانه، با استفاده از نرم افزار SPSS شاخص های میانگین و انحراف معیار داده ها توصیف شد. و در آخر نسبت های هر دو افراد (سالم و تالاسمی) مقایسه شد. P.Value کمتر از ۰/۰۵ از لحاظ آماری معنی دار تلقی شد.

فصل چهارم

نتایج و یافته‌ها

فصل چهارم

۴-۱- نتایج مربوط به جمعیت مورد مطالعه

در این مطالعه توصیفی اندازه‌گیری آنتروپومتری صورت بر روی ۱۰۰ کودک مبتلا به تالاسمی ماژور و ۱۰۰ کودک سالم صورت گرفت میانگین سنی افراد ۹ سال و حداکثر سن آنها ۱۴ و حداقل سن آنها ۴ سال بود پس از بررسی‌های بعمل آمده و با توجه به داده‌های آماری نتیجه‌گیری شد که میانگین شاخص‌های ارتفاع بخش میانی صورت (V_8) ($r=0.67590$, $r=0.68608$) پهنای شکاف پلکی (V_5) ($r=0.24977$, $r=0.23612$)، موقعیت گوش (V_{12}) ($r=0.01055$, $r=0.01039$)، شیب خط چسبندگی گوش (V_{15}) ($r=52/51111$), $r=52.55228$ ، طول گوش (V_{13}) ($r=0.01841$, $r=0.01881$)، پهنای گوش (V_{14}) ($r=0.35074$), $r=0.34041$ و پهنای صدفه (V_{11}) ($r=0.82854$, $r=0.79660$) اختلاف معناداری بین کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور با کودکان سالم وجود نداشت ($P>0/05$) میانگین پارامتر فاصله بین زاویه داخلی دو چشم (V_3) ($r=0.26823$, $r=25141$) در کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور و کودکان سالم بسیار به هم نزدیک بود و همچنین میانگین شاخص‌های برجستگی فک بالا (V_9) ($r=1.27811$, $r=0.97163$)، پهنای دهان (V_1) ($r=0.41491$, $r=0.34665$)، فرورفتگی ریشه بینی (V_2) ($r=0.00407$, $r=0.00204$)، شیب قاعده بینی (V_{16}) ($r=122.68809$, $r=117.92802$)، فاصله بین پره‌های بینی (V_{10}) ($r=0.34339$), $r=0.25079$ ، فاصله بینی تا نواری قرمز لب بالا (V_4) ($r=0.00461$, $r=0.00374$)، شیب قسمت پوستی لب بالا (V_{17}) ($r=9.62729$, $r=6.54930$)، به طور معناداری در کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور بزرگتر از کودکان سالم بود. و میانگین شاخص ارتفاع چانه (V_6) ($r=0.00919$, $r=0.00315$)، برجستگی

چانه (V_{18}) ($r=0.85109$, $r=1.05215$) و طول قسمت پشتی بینی (V_7) ($r=0.01052$, $r=0.01237$) به طور

معناداری در کودکان تالاسمی کمتر از کودکان سالم بود (جدول شماره ۱).

جدول شماره ۱: نتایج میانگین و انحراف معیار کودکان مبتلا به تالاسمی و

کودکان سالم

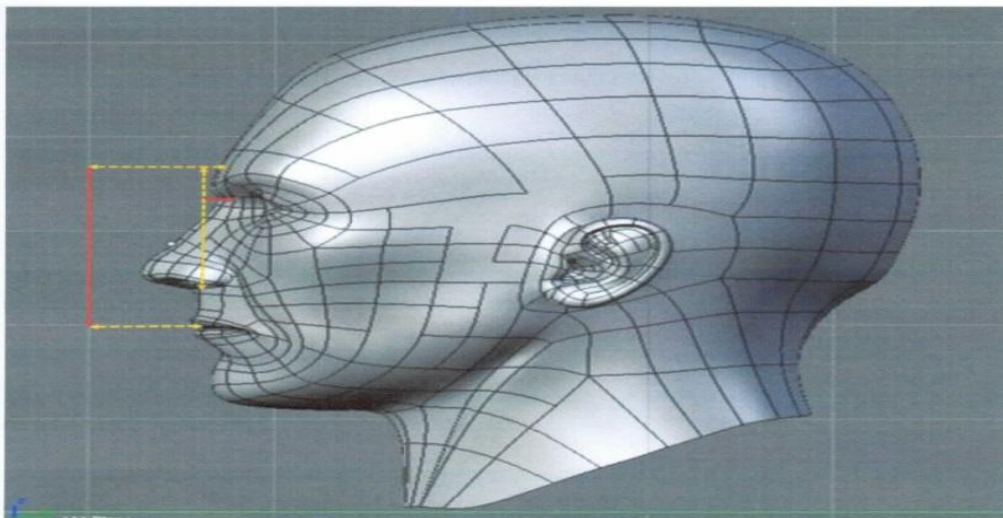
Group Statistics

Group		N	Mean	Std. Deviation	Std. Error Mean
v01	case	100	.41491	.111882	.011188
	control	100	.34665	.038006	.003801
v02	case	100	.00407	.001578	.000158
	control	100	.00204	.000790	.000079
v03	case	100	.26823	.033703	.003370
	control	100	.25141	.024632	.002463
v04	case	100	.00461	.001063	.000106
	control	100	.00374	.000705	.000071
v05	case	100	.24977	.037969	.003797
	control	100	.23612	.034472	.003447
v06	case	100	.00315	.002037	.000204
	control	100	.00919	.001630	.000163
v07	case	100	.01052	.001660	.000166
	control	100	.01237	.001542	.000154

v08	case	100	.67590	.052261	.005226
	control	100	.68608	.026794	.002679
v09	case	100	1.27811	.522581	.052258
	control	100	.97163	.143402	.014340
v10	case	100	.34339	.128510	.012851
	control	100	.25079	.018560	.001856
v11	case	100	.82854	.174158	.017416
	control	100	.79660	.178618	.017862
v12	case	100	.01055	.003211	.000321
	control	100	.01039	.002913	.000291
v13	case	100	.01841	.003554	.000355
	control	100	.01881	.002485	.000249
v14	case	100	.35074	.053190	.005319
	control	100	.34041	.049365	.004937
v15	case	100	52.51111	5.117584	.521758
	control	100	52.55228	5.217584	.521758
v16	case	100	122.68809	11.350214	1.135021
	control	100	117.92802	13.677854	1.367785
v17	case	100	9.62729	3.817845	.381785
	control	100	6.54930	3.185840	.318584
v18	case	100	.85109	.222569	.022257
	control	100	1.05215	.065517	.006552

در این قسمت پارامترهای مورد بررسی را معرفی می‌کنیم. نحوه اندازه‌گیری و اندازه مرجع را در نظر می‌گیریم و چگونگی تعییرات پارامتر مربوطه را در رابطه با تغییرات سن و مقایسه پارامترها در بیماران تالاسمی و افراد سالم را متذکر می‌شویم:

فرورفتگی ریشه بینی: برای اندازه‌گیری میزان فرورفتگی ریشه بینی ابتدا خطی بر روی عکس نیم‌رخ به گونه‌ای رسم می‌کنیم که از نقطه اوفریون و ساب نازال بگذرد. این خط، خط پروفایل نام دارد. حال بر روی عکس فاصله فرورفته‌ترین نقطه ریشه بینی تا این خط را اندازه‌گیری کرده نسبت به مرجع ارتفاع بخش میانی صورت می‌سنجیم. در افراد سالم میزان فرورفتگی بینی از تغییرات سن تأثیر می‌پذیرد بطوریکه با افزایش سن ریشه بینی برجسته تر می‌شود و میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی به طور معنادار بزرگتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). در نتیجه اغلب کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور بینی فرورفته تری دارند ($r = 0.00407 \ 0.00204$)



فاصله فرورفته ترین نقطه ریشه بینی تا خط پروفایل = فرورفتگی ریشه بینی
ارتفاع بخش میانی صورت

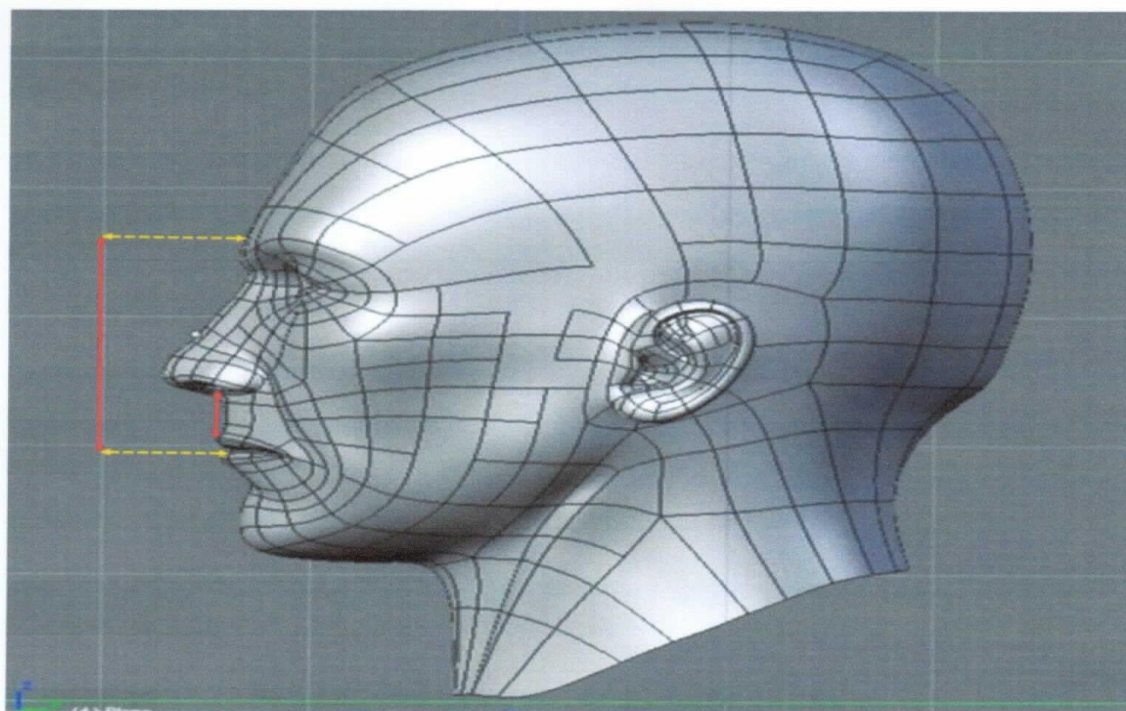
فاصله بینی تا نوار قرمز لب بالا: در عکس نیم رخ فاصله نقطه زیر بینی تا نقطه میانی مرز بین قسمت

پوستی و نوار قرمز لب بالا اندازه گیری می شود و نسبت به ارتفاع بخش میانی صورت سنجیده می شود اندازه نسبی

این فاصله از تغییرات سن تاثیر آشکاری می پذیرد و با افزایش سن بطور نسبی این اندازه کاهش می یابد . این شاخص

در بیماران تالاسمی به طور معنادار بزرگتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). به طور کلی در بیماران تالاسمی ارتفاع

لب بالا بیشتر از کودکان سالم می باشد ($r = 0.00461$, 0.00374).



فاصله بین نقطه زیر بینی تا نقطه میانی مرز بین
قسمت پوستی با نوار قرمز لب بالا
ارتفاع بخش میانی صورت

فاصله بینی تا نوار قرمز
لب بالا

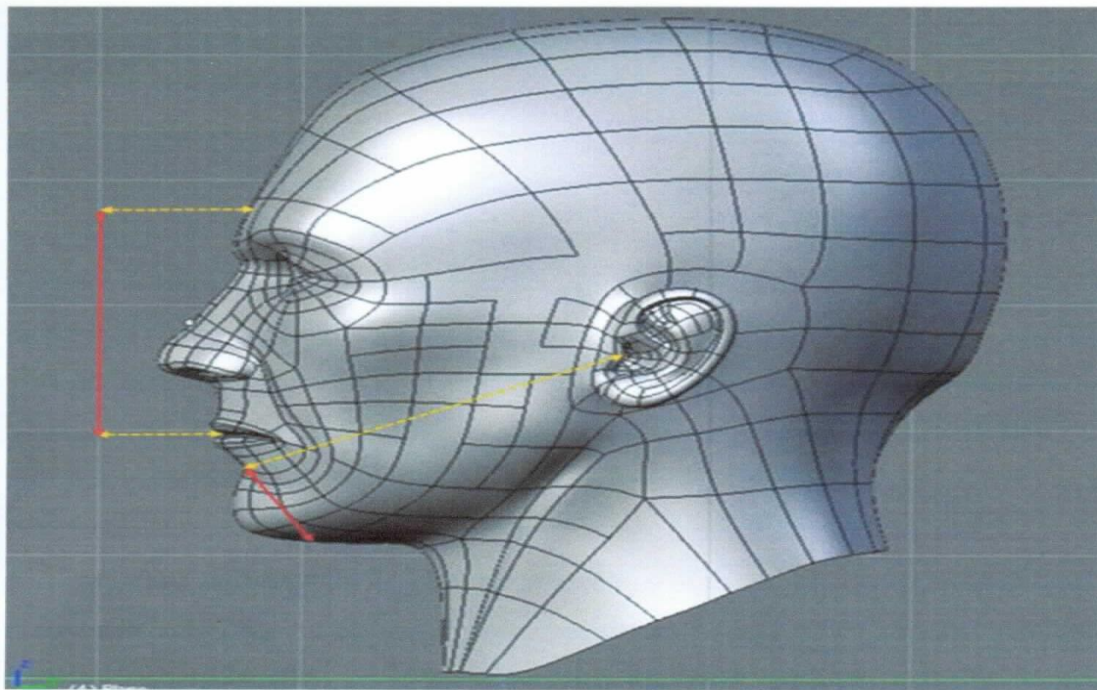
ارتفاع چانه: روی عکس نیم رخ فاصله نقطه گناتیون تا خطی که از تریگون به شیار لبی ترسیم می شود اندازه

گیری می شود. بین این شاخص و افزایش سن اختلاف معنادار وجود دارد. بطوریکه با افزایش سن این پارامتر

افزایش می یابد و میانگین این شاخص در بیماران تالاسمی نسبت به کودکان سالم کمتر بود ($p < 0.05$). در نتیجه در

بیماران تالاسمی تمایل زیادی به داشتن چانه های کوتاه دیده می شود. بنابراین در بین بیماران تالاسمی چانه های

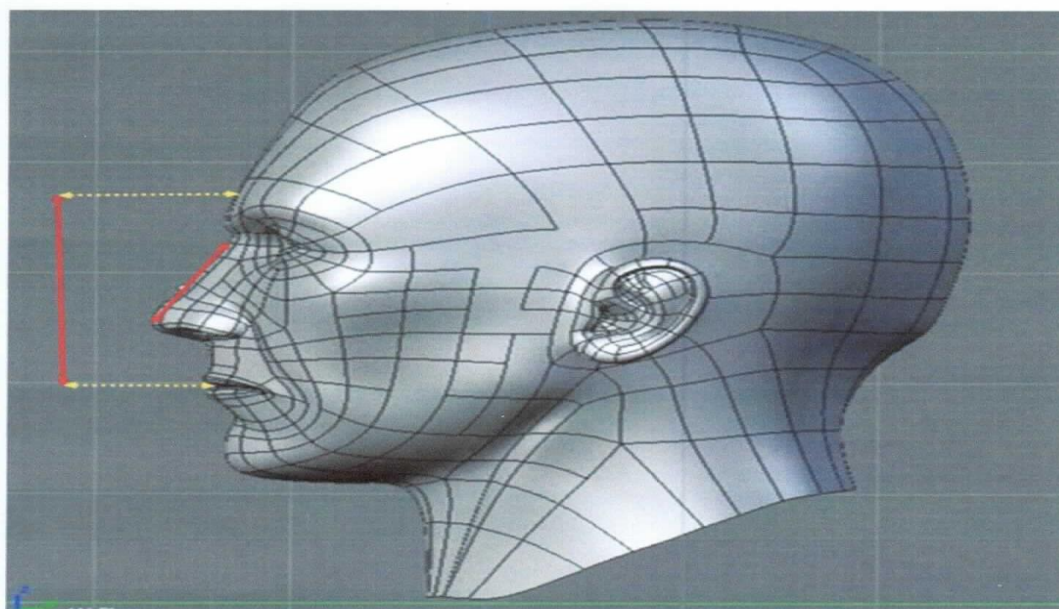
کوتاه فراوان تر است ($r = 0.00315, 0.00919$).



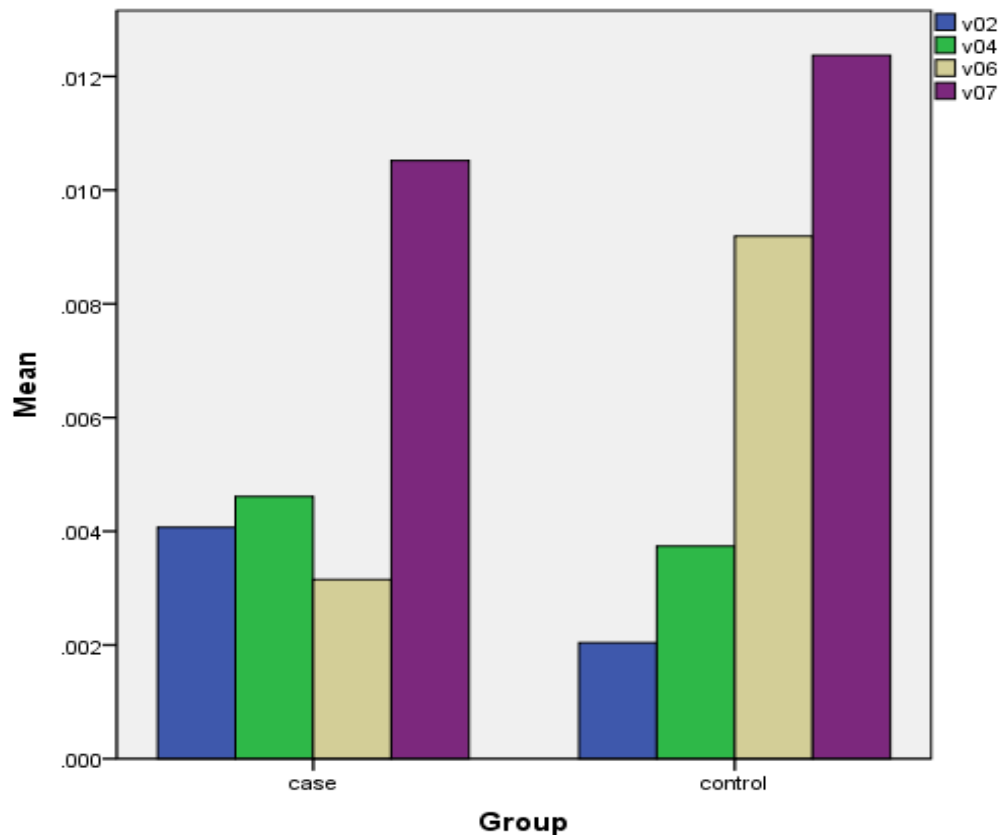
فاصله بین نقطه گناتیون تا خطی که از نقطه تراگیون به
شیار لبی چانه ای عبور داده می شود
ارتفاع چانه =
ارتفاع بخش میانی صورت

طول قسمت پشتی بینی: فاصله عمقی ترین نقطه ریشه بینی تا نوک بینی در عکس نیم رخ به عنوان طول

قسمت پشتی بینی تعریف و اندازه گیری می شود و نسبت به ارتفاع قسمت میانی سنجیده می شود. این طول در شرایط طبیعی ارتباط شدیدی با سن دارد. به طوری که با افزایش سن طول قسمت پشتی بینی افزایش بیشتری نسبت به مرجع می یابد. و میانگین این شاخص در بیماران تالاسمی به طور معنادار کوتاه تر از افراد سالم بود ($p < 0.05$). در بیماران تالاسمی تمایل برای کاهش طول بینی نسبت به کودکان سالم وجود دارد. در نتیجه در بیماران تالاسمی با توجه به فرورفتگی ریشه بینی کاملاً هماهنگ و قابل قبول است ($r = 0.01052, 0.01237$).



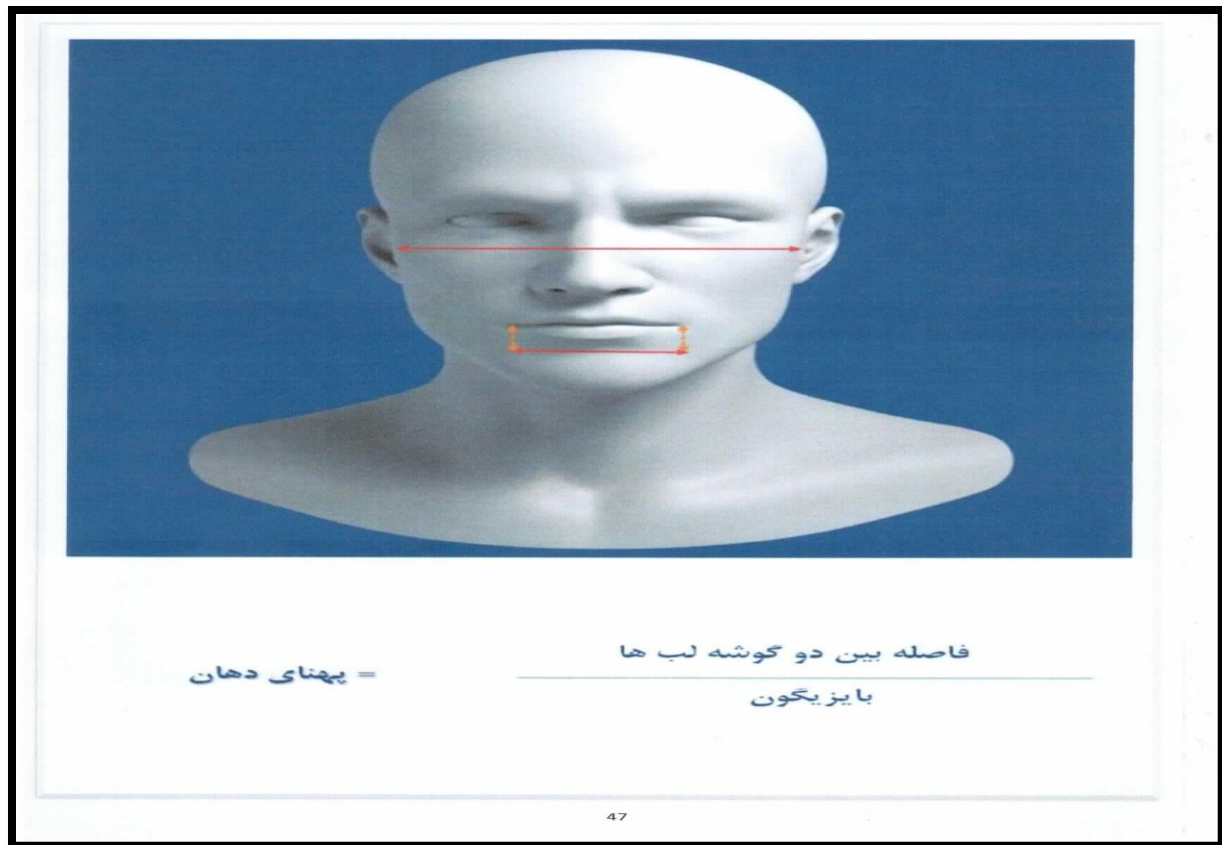
فاصله عمقی ترین نقطه ریشه بینی تا نوک بینی = طول قسمت پشتی بینی
ارتفاع بخش میانی صورت



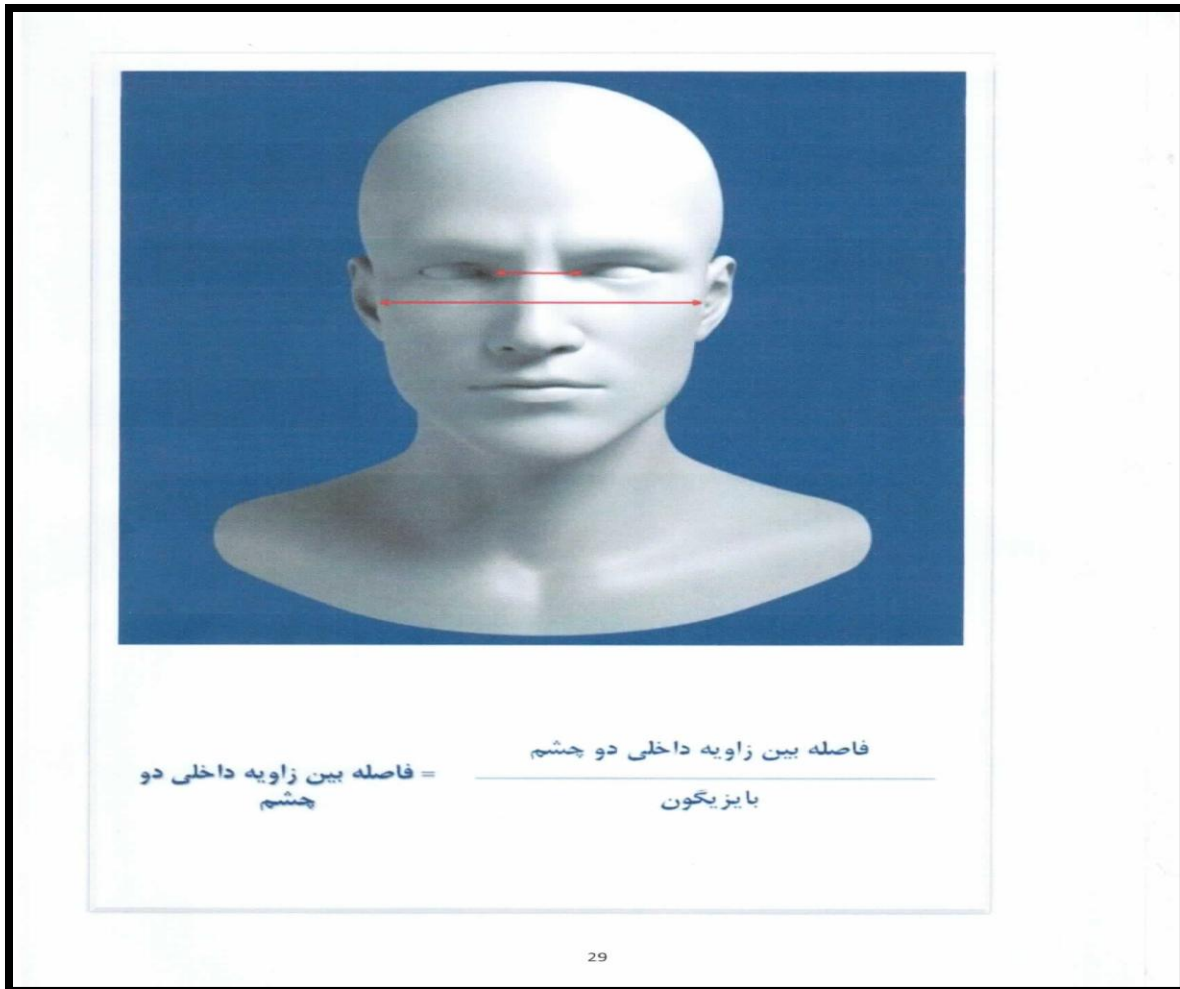
نمودار ۱: مقایسه‌ی میانگین تغییرات مربوط به بیماران تالاسمی و کودکان سالم در ۴ پارامتر (فرورفتگی ریشه بینی V2

فاصله بینی تا نوار قرمز لب بالا V4، ارتفاع چانه V6، طول قسمت پشتی بینی V7)

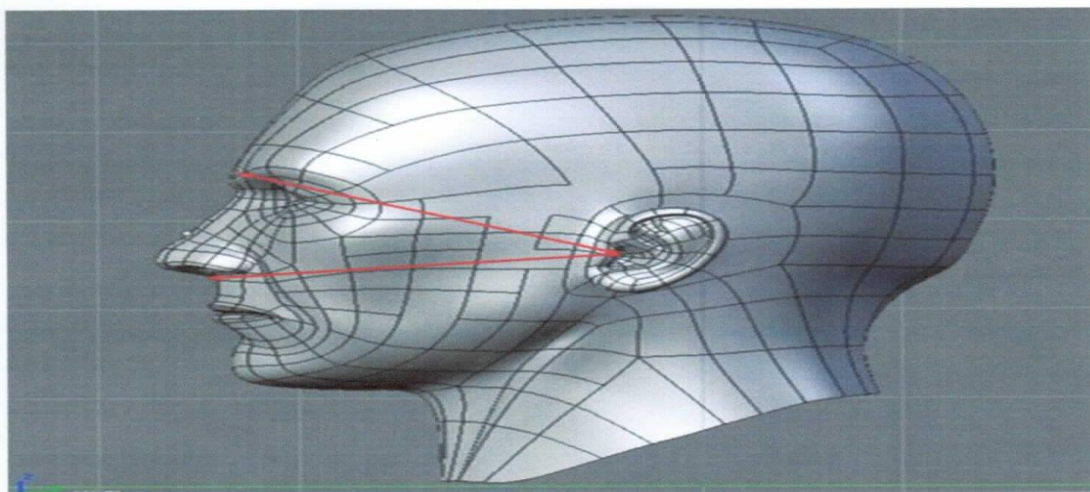
پهنای دهان: پهنای دهان بر روی عکس رخ اندازه‌گیری می‌شود و فاصله بین دو گوشه لب‌ها و سنجش آن نسبت به قطر بازیگون ارزیابی می‌شود در شرایط طبیعی این پارامتر با افزایش سن نسبتاً افزایش می‌یابد و میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی بزرگتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). در نتیجه پهنای دهان در کودکان مبتلا به تالاسمی مژور بیشتر از کودکان سالم است ($r = 0.41491$ ، 0.34665).



فاصله بین زاویه داخلی دو چشم: این فاصله در عکس رخ اندازه گیری می شود و نسبت به قطر بایزیگون سنجیده می شود بین این شاخص و تغییرات سن اختلاف معنادار وجود دارد این فاصله با افزایش سن افزایش می یابد و و میانگین این شاخص در بیماران تالاسمی کمی بزرگتر از افراد سالم بود ($p < 0.05$). نتایج ثابت می کند که به طور کلی فاصله ای بین دو چشم در بیماران تالاسمی کمی بیشتر از کودکان سالم می باشد ($r = 0.26823, 0.25141$).



برجستگی فک بالا: برای بررسی این پارامتر در عکس نیم رخ، شعاع زیر بینی (نقطه تریگون تا ساب نازال) اندازه گیری شده و نسبت به شعاع اوفریون (نقطه تریگون تا اوفریون) سنجیده می شود. در شرایط طبیعی میزان برجستگی فک بالا با سن رابطه همبستگی شدیدی را نشان می دهد به طوری که این پارامتر با افزایش سن، افزایش می یابد. میانگین تغییرات این شاخص در کودکان تالاسمی بزرگتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). در نتیجه کودکان مبتلا به تالاسمی فک بالا برجسته تری دارند ($r = 1.27811, 0.97163$).



$$\text{شعاع زیر بینی} = \frac{\text{برجستگی فک بالا}}{\text{شعاع افریون}}$$

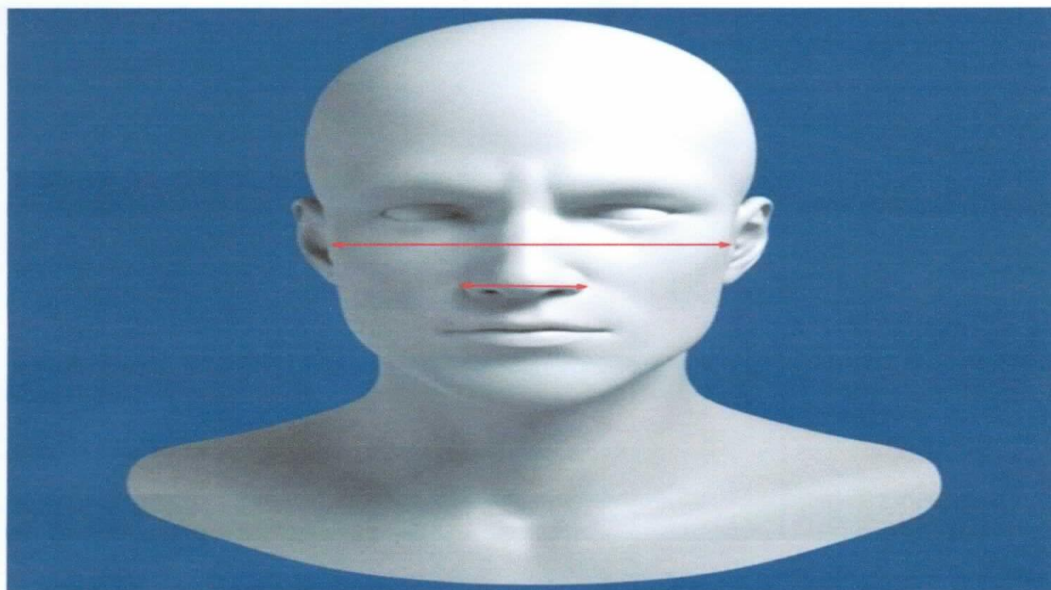
41

فاصله بین پره‌های بینی: بزرگترین فاصله بین دو پره بینی در عکس رخ اندازه‌گیری می‌شود و نسبت به

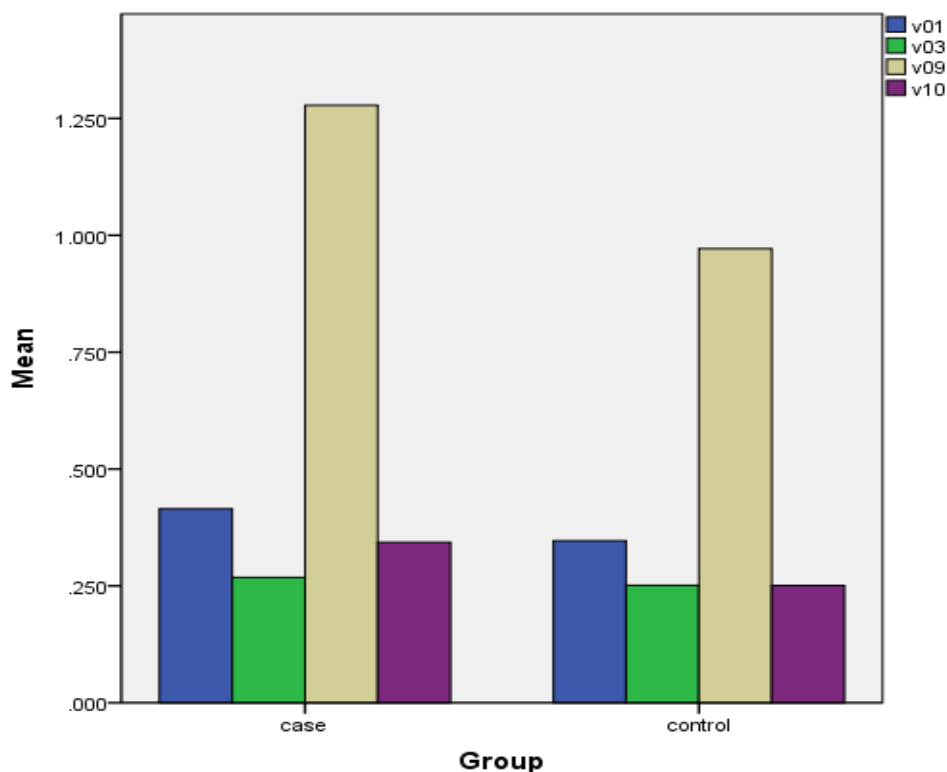
قطر بایزیگون سنجیده می‌شود. این اندازه با سن ارتباط آرامی دارد. و با افزایش سن فاصله بین دو پره بینی نسبتاً زیاد

می‌شود. میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی بیشتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). بنابراین در بیماران

تالاسمی تمایل به بینی پهن‌تر از کودکان سالم می‌باشد ($r = 0.34339, 0.25079$).



بزرگترین فاصله بین دو پره بینی
 فاصله بین پره های بینی =
 بایزیگون



نمودار ۲: مقایسه‌ی میانگین تغییرات مربوط به بیماران تالاسمی و کودکان سالم در ۴ پارامتر (پهنای دهان V1،

فاصله بین زاویه داخلی دو چشم V3، برجستگی فک بالا V9، فاصله بین پره‌های بینی V10)

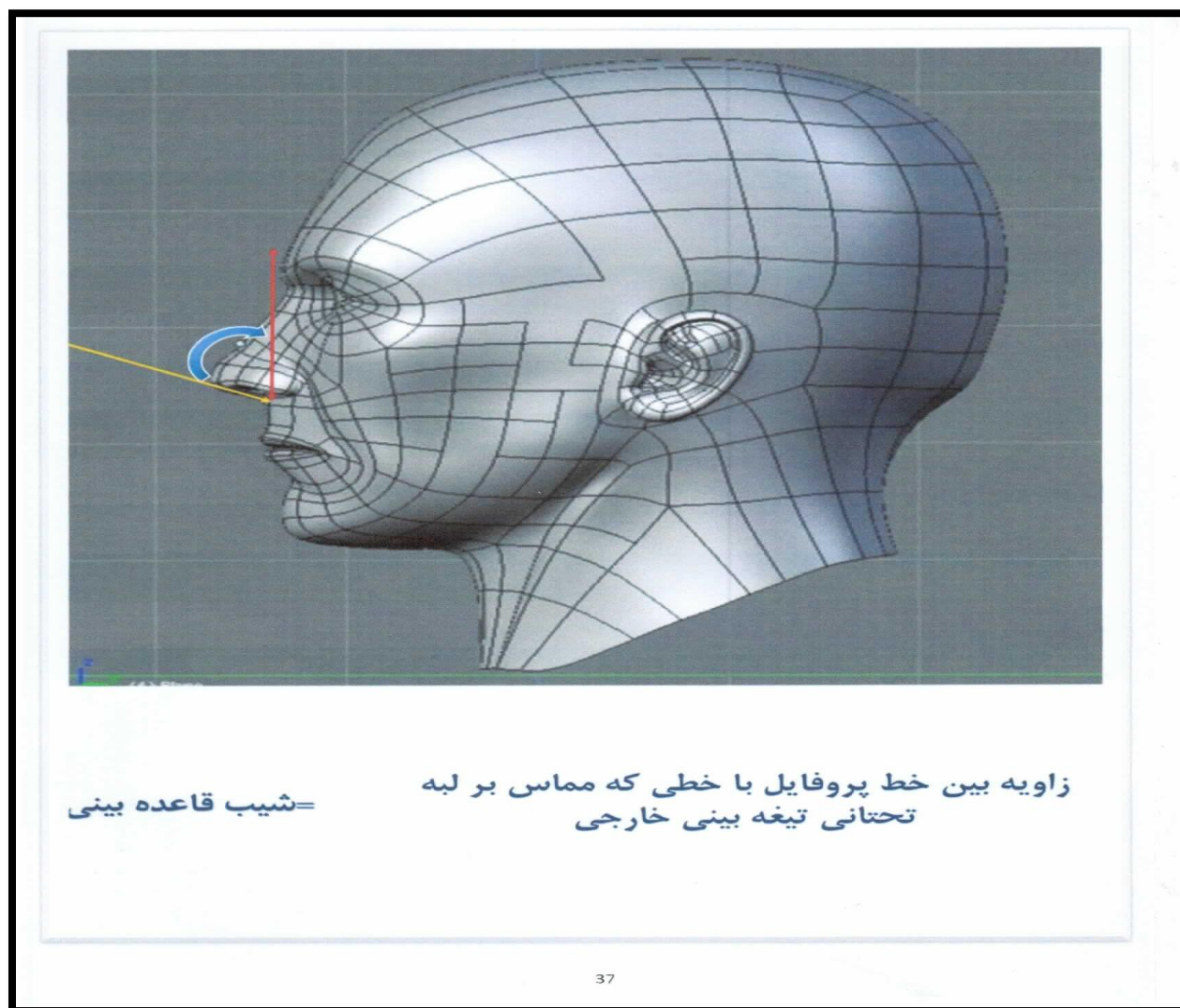
شیب قاعده بینی: در عکس نیم‌رخ میزان این شیب به صورت اندازه زاویه‌ای تعریف می‌شود که بین خط

مماس بر قاعده تیغه میانی بینی خارجی و خط پروفایل وجود دارد. شیب قاعده بینی در شرایط طبیعی با تغییرات سن

همبستگی زیادی را نشان می‌دهد. با افزایش سن نوک بینی به طرف پایین تمایل می‌یابد تغییرات شاخص در بیماران

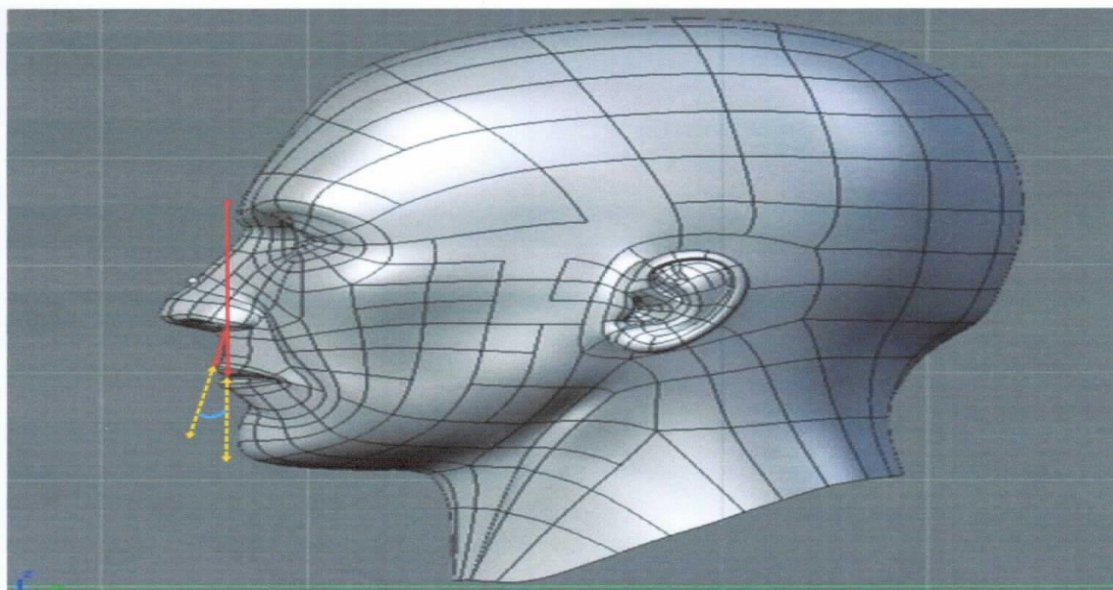
تالاسمی بیشتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$) و تمایل به شیب زیاد قاعده بینی وجود داشت به عبارتی نوک بینی

میل به طرف بالا دارد به طوری که سوراخ‌های خارجی بینی در معرض دید قرار می‌گیرند , ($r=122.68809$,
 117.92802).



شیب قسمت پوستی لب بالا: در عکس نیم‌رخ خطی رسم می‌کنیم که از نقطه زیربینی و نقطه میانی
 مرز بین قسمت پوستی و نوار قرمز لب بگذرد و زاویه‌ای که بین این خط و خط پروفایل به وجود می‌آید جهت
 اندازه‌گیری میزان شیب قسمت پوستی لب بالا مورد استفاده قرار می‌گیرد در شرایط طبیعی این پارامتر از سن تاثیر

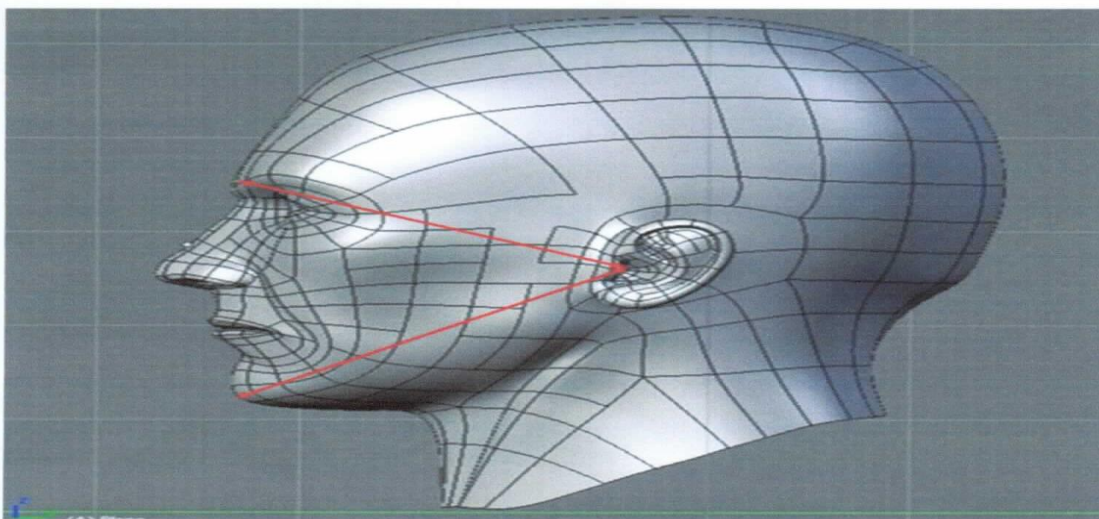
نمی‌پذیرد و میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی بزرگتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). و در بیماران تالاسمی زاویه بازتر و در نتیجه لب‌های کلفت‌تر وجود دارد ($r = 9.62729, 6.54930$).



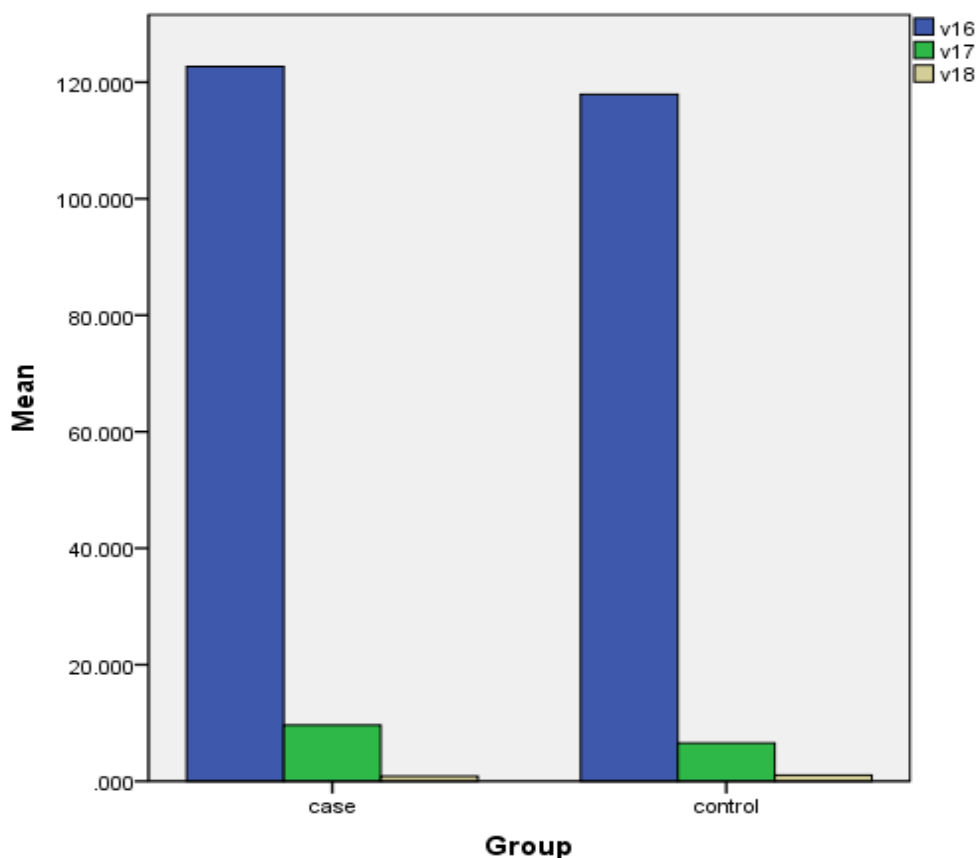
زاویه بین خط پروفایل با خطی که از نقاط زیر بینی و مرز قسمت پوستی لب بالا (نوار قرمز لب بالا) عبور می‌کند شیب قسمت پوستی لب بالا

45

برجستگی چانه: بر روی عکس نیم‌رخ برجستگی چانه به صورت شعاع چانه (تراپگون تا نوک چانه) اندازه‌گیری و نسبت به شعاع اوفریون سنجیده می‌شود در شرایط طبیعی این برجستگی با افزایش سن بیشتر می‌شود. میانگین تغییرات این شاخص در افراد تالاسمی کمی کمتر از کودکان سالم بود ($p < 0.05$). در نتیجه بیماران تالاسمی دارای چانه‌های کمی عقب‌رفته‌تر هستند ($r = 0.85109, 1.05215$).



$$\text{برجستگی چانه} = \frac{\text{شعاع چانه}}{\text{شعاع افریون}}$$



نمودار ۳: مقایسه‌ی میانگین تغییرات مربوط به بیماران تالاسمی و کودکان سالم در ۳ پارامتر (شیب قاعده بینی V16،

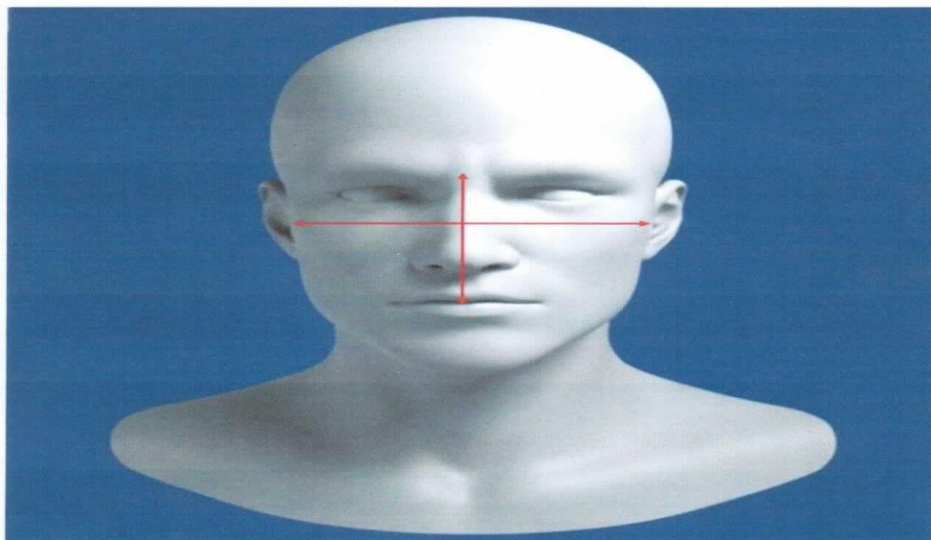
شیب قسمت پوستی لب بالا V17، برجستگی چانه V18)

ارتفاع بخش میانی صورت : این ارتفاع در عکس رخ به صورت فاصله بین نقاط آناتومیک اوفریون و

استومیون اندازه گیری می شود و نسبت به قطر بایزایگون سنجیده می شود با افزایش سن این پارامتر نسبت به مرجع

افزایش می یابد. میانگین این شاخص در افراد تالاسمی تقریباً برابر با کودکان سالم بود و اختلاف معنادار وجود

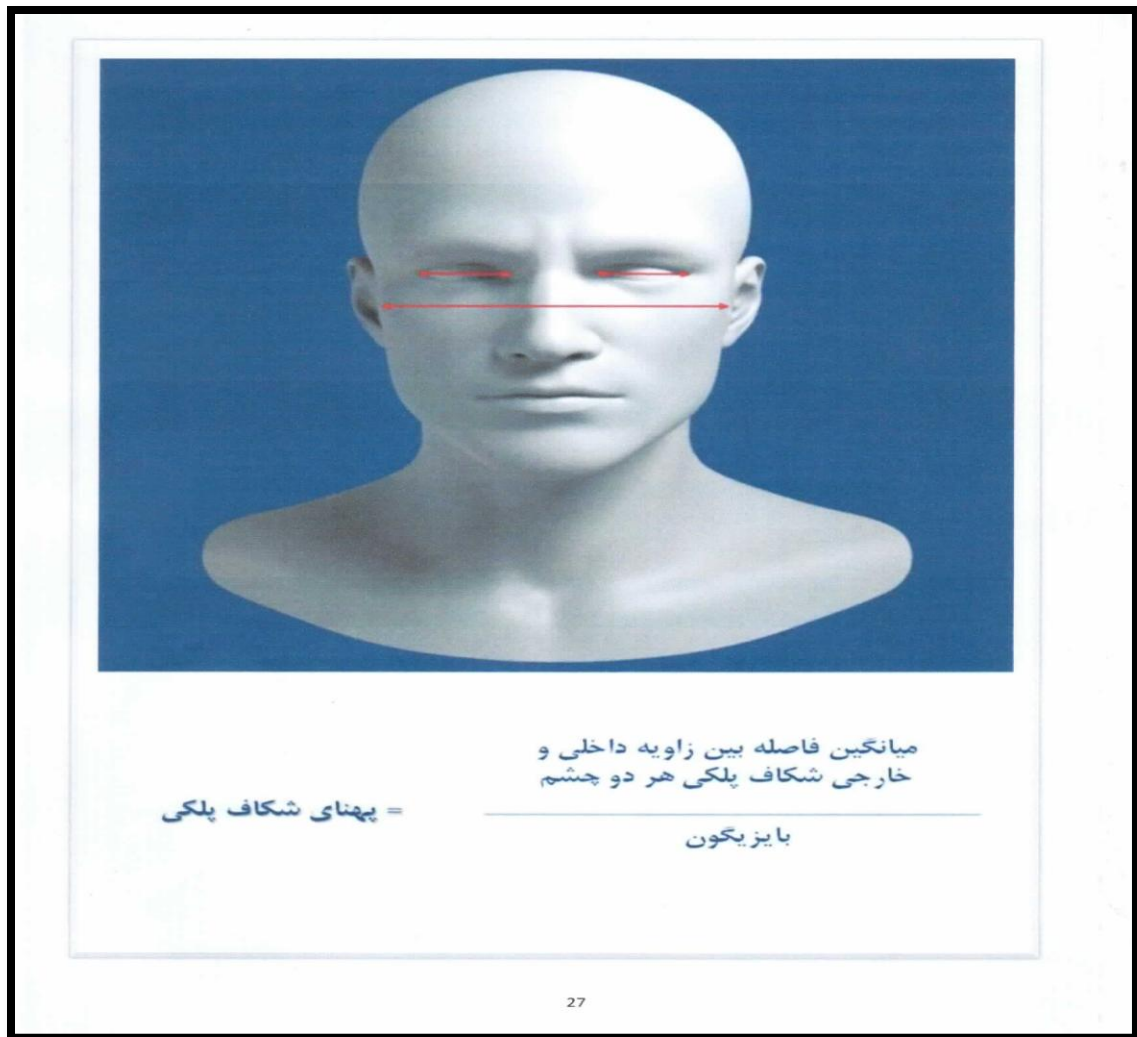
نداشت ($r=0.67590$, $r=0.68608$).



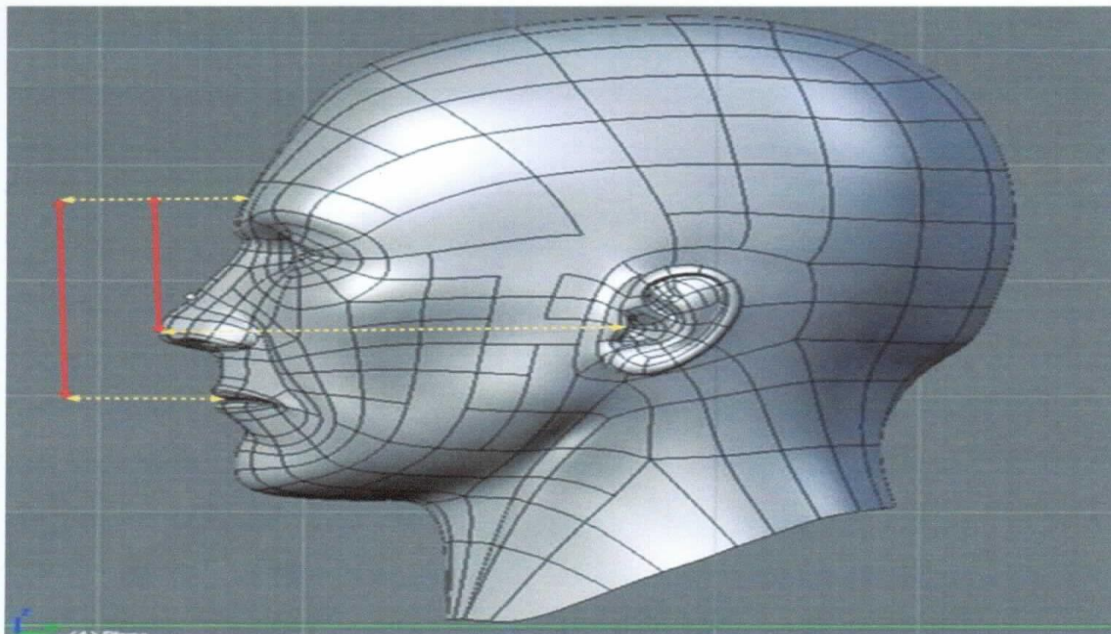
$$\text{ارتفاع بخش میانی صورت} = \frac{\text{فاصله افریون تا استومیون}}{\text{بایزیگون}}$$

25

پهنای شکاف پلکی: این پارامتر به صورت فاصله بین زوایه داخلی و خارجی شکاف پلکی برای هر دو چشم اندازه گیری می شود و میانگین آن ها نسبت به قطر بازیگون سنجیده می شود پهنای شکاف پلکی با سن ارتباط دارد و با افزایش سن عریض می شود اندازه پهنای شکاف پلکی در بیماران تالاسمی اغلب برابر با کودکان سالم بود و تفاوت چندانی وجود ندارد ($r=0.24977, 0.23612$).



موقعیت گوش: برای تعریف موقعیت گوش‌ها نیز، در عکس نیم‌رخ خطی از تریگون به خط پروفایل عمود می‌کنیم و فاصله این نقطه تقاطع تا اوفریون اندازه‌گیری شده و نسبت به ارتفاع بخش میانی صورت سنجیده می‌شود. در شرایط طبیعی این پارامتر وابستگی شدیدی با سن دارد و با افزایش سن گوش‌ها بالاتر قرار می‌گیرند. و بین تغییرات این شاخص در کودکان مبتلا به تالاسمی و کودکان سالم اختلاف معنادار وجود نداشت بنابراین موقعیت گوش در بیماران تالاسمی تفاوت چندانی با آن در کودکان سالم ندارد ($r=0.01055, 0.01039$).



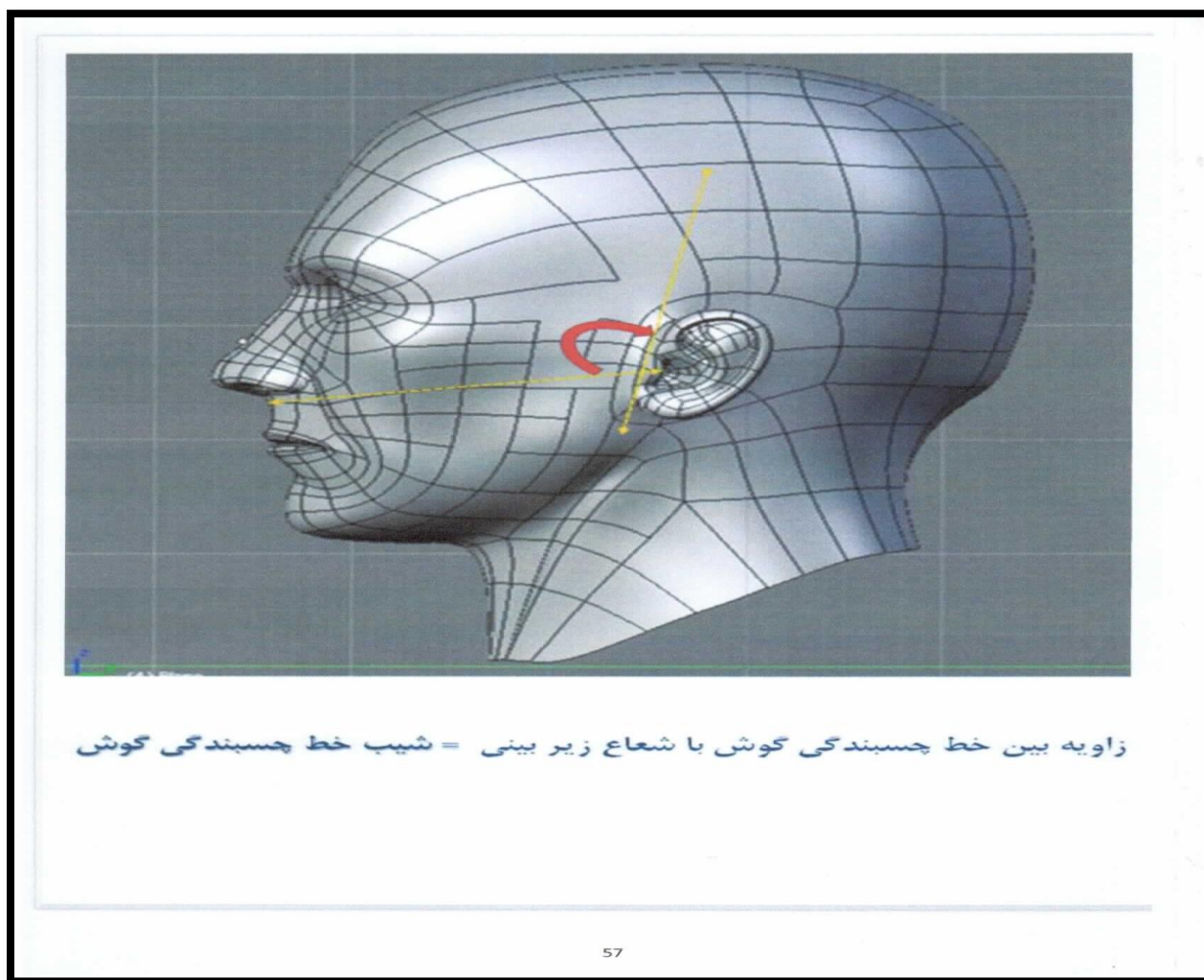
فاصله بین خط عمودتریگون با پروفایل تا آفرون
ارتفاع بخش میانی صورت

=موقعیت گوش

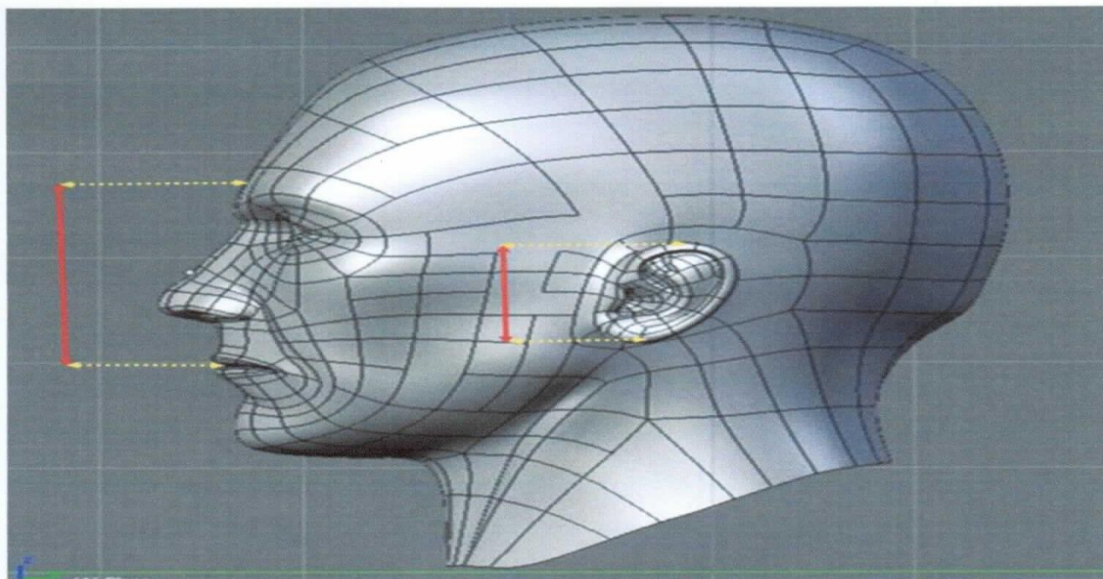
55

شیب خط چسبندگی گوش: بر روی عکس نیمرخ از بالاترین و پایین ترین نقطه چسبندگی گوش به سر عبور داده می شود. شعاع زیر بینی خط دیگری است که با خط چسبندگی گوش تشکیل زاویه ای می دهد که برای ارزیابی چرخش گوش به طرف عقب و یا جلو اندازه گیری می شود در این مطالعه در شرایط طبیعی این شیب تاثیرپذیری بسیار ضعیفی با سن دارد به طوری که با افزایش سن این زاویه باز می شود و به عبارتی گوش به عقب

می‌رود. و میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی تفاوت چندانی با کودکان سالم نداشت و تقریباً یکسان بود ($r=52.5111, 52.55228$).



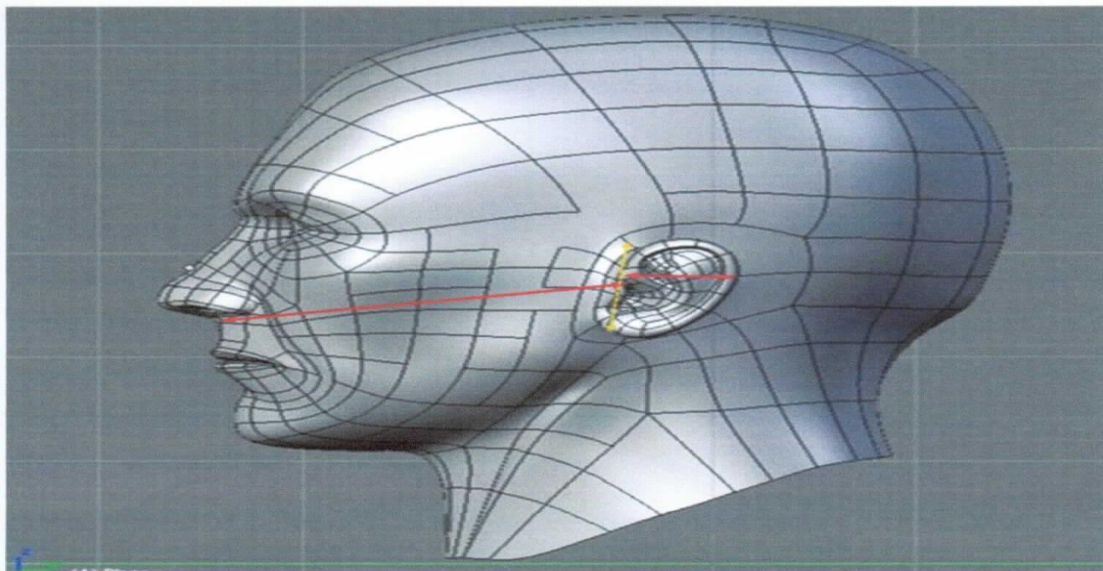
طول گوش: عبارت است از بزرگترین فاصله‌ای که به موازات خط چسبندگی گوش می‌توان بین لبه فوقانی حلزون و لبه تحتانی نرمه یافت که اندازه این فاصله را نسبت به ارتفاع بخش میانی صورت می‌سنجیم. و این پارامتر با افزایش سن افزایش می‌یابد. میانگین طول گوش در بیماران تالاسمی تفاوت چندانی با کودکان سالم ندارد ($r=0.01841, 0.01881$).



$$\text{طول گوش} = \frac{\text{فاصله لبه فوقانی حلزون تا لبه تحتانی نرمة ارتفاع بخش میانی صورت}}$$

59

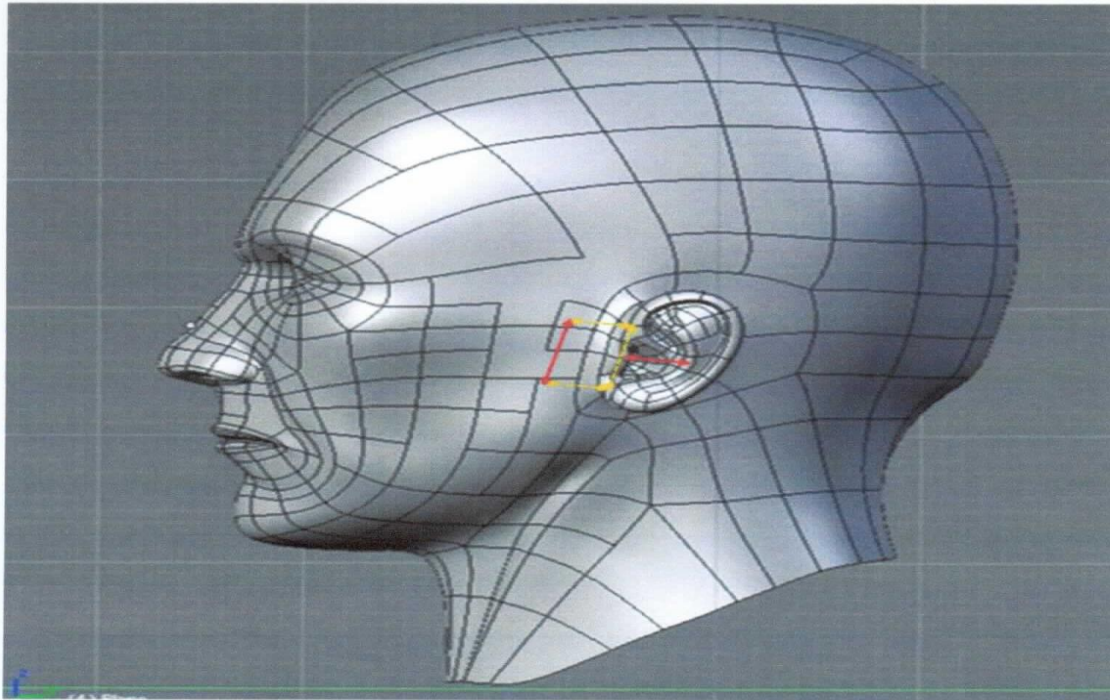
پهنای گوش: بزرگترین فاصله بین لبه خلفی حلزون تا خط چسبندگی گوش اندازه گیری شده و نسبت به شعاع زیر بینی سنجیده می شود. پهنای گوش در شرایط طبیعی از تغییرات سن نسبتاً تاثیر می پذیرد. و میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی تفاوت چندانی با کودکان سالم نداشت ($r=0.35074, 0.34041$).



بزرگترین فاصله لبه خلفی حلزون تا خط چسبندگی گوش
شعاع زیر بینی = پهنای گوش

61

پهنای صدفه: برای این کار باید خط مرز قدامی صدفه بر روی عکس نیم رخ ترسیم شود. این خط از نقطه تقاطع پایه تحتانی مقابل حلزون با قسمت صعودی حلزون و نیز از نقطه قدامی بریدگی بین زبانه ای باید عبور کند بزرگترین فاصله بدنه مقابل حلزون با این خط مرزی به عنوان پهنای صدفه اندازه گیری می شود و نسبت به طول صدفه سنجیده می شود. طول صدفه از اولین نقطه فوق تا عمقی ترین نقطه بریدگی بین زبانه ای را شامل می شود این پارامتر به سن وابسته است و با افزایش سن بیشتر می شود. میانگین تغییرات این شاخص در بیماران تالاسمی تفاوت چندانی با کودکان سالم نداشت (0.82854 ,0.79660).



بزرگترین فاصله بین جسم مقابل حلزون تا خط مرزی صدغه = پهنای صدغه
ارتفاع صدغه

فصل پنجم

بحث و نتیجه گیری

فصل پنجم

۵-۱- بحث و نتیجه گیری مربوط به جمعیت مورد مطالعه

آنتروپولوژی فیزیکی یا انسان‌شناسی جسمانی احتمالاً به منظور علاقه به طبقه‌بندی نژادها آغاز شده و با سنجش و اندازه‌گیری کمی ابعاد و اقطار مختلف تشریحی کالبد انسان انجام می‌گیرد (۵۱).

عوامل مختلف اکولوژیک (زیستگاهی) جغرافیایی نژادی و همچنین سن و جنس ابعاد و اقطار کالبد انسان را تعیین می‌کند. بنابراین مطالعات آنتروپومتریک بایستی بر روی گروه‌های سنی خاص، جنس مشخص و گروه‌های قومی خاص در مناطق مختلف جغرافیایی انجام گیرد (۲۵).

آنتروپومتری صورت بینش خوبی را برای رشد کرانیوفاشیال پیشنهاد می‌کند و بنابراین توسط فیزیسین‌ها در معالجه ناهنجاری‌های کرانیوفاشیال به کار می‌رود. به طور کلی آنتروپومتری جمجمه و صورت یک ابزار مناسب و سودمند در ارزیابی آناتومی نسج نرم سر می‌باشد به گونه‌ای که انجام یک توصیف کمی از صورت انسان را امکان‌پذیر می‌سازد (۲۳).

داده‌های به دست آمده در مطالعات آنتروپومتریک در زمینه بالینی می‌تواند کاربردهای متفاوتی داشته باشد، بطوریکه امروزه آنتروپومتری جمجمه و صورت به گروه ابزارهای مورفومتریک همانند سفالومتری و آنالیز استخوان‌های مچ دست پیوسته است (۲۲).

به طور مثال در مورد تشخیص سندرم‌های ژنتیکی، بررسی اندازه‌های آنتروپومتریک در افراد مبتلا به سندرم و سپس مقایسه آنها با داده‌های آنتروپومتریک به دست آمده از جمعیت نرمال (متناسب با سن و جنس فرد مبتلا) می‌تواند در شناسایی خصوصیات و ویژگی‌های کلیدی سندرم مفید باشد (۱۰).

این مطالعه نشان داد که روش آنتروپومتریک به کار گرفته شده در توصیف کمی ساختمان‌های آناتومیک دارای ظرفیت و قابلیت فراوان است و از ارزش و اعتبار زیادی برخوردار است و به راحتی و به طور وسیعی در پزشکی و نیز در مطالعه مردم‌شناسی قابل استفاده است. از مزایای این روش این است که در مقایسه با اندازه‌گیری‌های مستقیم بر روی صورت افراد به آسانی انجام می‌شود زمان کمی نیاز دارد، ابزار و موارد مورد نیاز و قابل دسترس است.

با گزینش سنجیده و منطقی نقاط آناتومیک می‌توان مفاهیم کیفی و ذهنی مرفولوژی ساختمان آناتومیک را به صورت کمی و واقعی تعریف کرد و برای مرفولوژی ساختمان‌های هنجار و ناهنجار بدن ارائه کرد. با توجه به اعتبار این روش در تعیین و تعریف محدوده اندازه‌های هنجار ساختمان‌های صورت می‌توان با تعریف مرفولوژی استاندارد، برای نژاد و قومیت‌ها (در آنتروپولوژی) و سندرم‌های مختلفی که با هنجارهای مرفولوژیک به خصوص در صورت همراه هستند به تشخیص این نژادها و اقوام و نیز سندرم‌ها کمک کرد و به عنوان الگویی جهت اصلاح ناهنجاری‌های آناتومیک صورت از آن بهره برد.

در همین راستا مقایسه‌هایی بین ابعاد آنتروپومتری جمجمه و هویت، صورت گرفته به طوری که در سال ۱۹۹۰ تحقیقاتی توسط ساکسنا و بیلسر در زمینه استفاده از آنتروپومتری برای تشخیص حاملین ژن بیماری دیسپازی برون پوستی وابسته به کروموزوم X انجام شد. در این مطالعه ویژگی‌های صورت افراد ناقل ژن هتروزیگوت این بیماری که دچار مشکل مختصری بودند، ارزیابی و مشخص شد که افراد حداقل ۳ علامت از ۴ مورد زیر را دارند:

۱- کاهش دندان ۲- کاهش غدد ۳- کاهش مو ۴- تغییرات چهره

اما در مقایسه بین گروه سالم و گروه حاملین ژن مشاهده شد که افراد حامل ژن از نظر چهره نسبت به افراد طبیعی دچار ناهنجاری هستند، مانند کام عمیق، ارتفاع کم فک بالا، کاهش عمق و ارتفاع قسمت تحتانی صورت، پیشانی برجسته و کاهش تقارن جمجمه، وجود این علائم حاملین ژن این بیماری را به طور ۱۰۰٪ مشخص می کند (۴۲).

در مطالعه‌ای که در سال ۲۰۰۱ توسط دکتر محمودی و دکتر فرهود انجام شد ساختارهای صورت افراد سالم ایرانی و مبتلا به سندرم داون در گروه سنی (۴ تا ۱۴ سال) مورد بررسی قرار گرفت. در این مطالعه ۱۳۶ نفر مبتلا به سندرم داون و ۱۰۰ نفر افراد سالم به عنوان کنترل انتخاب شدند و ۱۹ متغیر در آنها اندازه گیری شد و مشاهده شد که ۵ پارامتر به عنوان مشخصه صورت کودکان سندرم داون در نظر گرفته شد که شامل ارتفاع کم نیمه میانی صورت، شیار پلکی باریک، گوش‌های کوتاه و پرخش قدامی گوش که این‌ها خارج از صدک ۵۰ بودند ولی بقیه بین صدک ۳۰ تا ۵۰ بودند (۳۶).

در بررسی الواحدانی و همکاران در سال ۲۰۰۵ در اردن بر روی ویژگی‌های مرفولوژیک و ابعادی فک‌ها نشان داد که در فک پایین افراد مبتلا به تالاسمی نسبت به افراد سالم، عمق فکی بیشتر وجود داشت (۱).

در تحقیق حاضر نشان داد شد که بیماران تالاسمی نسبت به کودکان سالم دارای چانه‌های عقب رفته تر هستند.

در مطالعه ای دیگر در سال ۱۳۸۲ دکتر تفضلی روی بیماران مبتلا به تالاسمی استان قزوین انجام داد به این نتیجه رسید که تغییرات مرفولوژیک پیشانی، فک بالا و گونه در بیش از ۷۰ درصد بیماران وجود داشت (۲).

در مطالعه حاضر، تفاوت معنی دار بین برجستگی فک بالا در کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور و کودکان سالم وجود داشت.

واحدی و همکاران در سال ۱۳۸۸ با مطالعه بر روی عوارض دهانی صورتی مبتلایان به تالاسمی ماژور در استان قزوین به این نتیجه رسیدند که بیرون زدگی استخوان ماگزایلا، بینی زینی شکل و صورتی شبیه به جوندگان شایع ترین عوارض این بیماری بوده است (۹).

در تحقیق حاضر ارتفاع چانه و برجستگی چانه در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور کمتر از کودکان سالم بود و همچنین نتایج مربوط به فرورفتگی ریشه بینی با مطالعه واحدی و همکاران همخوانی دارد.

اصل امین آبادی و همکاران در سال ۱۳۸۴ با مقایسه دو گروه سالم و مبتلا به تالاسمی ماژور که از نظر سنی یکسان بودند به این نتیجه رسیدند که در گروه مبتلا به تالاسمی ماگزایلا باریک و مندیبل کوچک بارز بود (۱).

در مطالعه حاضر کاهش ارتفاع چانه و چانه عقب رفته تر در بیماران مبتلا به تالاسمی ماژور با یافته های دکتر اصل امین آبادی مطابقت دارد.

۴-۲- نتیجه گیری کلی

در این مطالعه توصیفی پس از بررسی های بعمل آمده و با توجه به داده های آماری نتیجه گیری شد که میانگین شاخص های ارتفاع بخش میانی صورت، پهنای شکاف پلکی، موقعیت گوش، شیب خط چسبندگی گوش، طول گوش، پهنای گوش و پهنای صدفه، اختلاف معناداری بین کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور با کودکان سالم وجود نداشت ($P>0/05$) میانگین پارامتر فاصله بین زاویه داخلی دو چشم، در کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور و کودکان سالم بسیار به هم نزدیک بود و همچنین میانگین شاخص های برجستگی فک بالا، پهنای دهان، فرورفتگی ریشه بینی، شیب قاعده بینی فاصله بین پره های بینی، فاصله بینی تا نوار قرمز لب بالا، شیب قسمی پوستی لب بالا، به طور معناداری در کودکان مبتلا به تالاسمی ماژور بزرگتر از کودکان سالم بود. و میانگین شاخص ارتفاع چانه، برجستگی چانه و طول قسمت پشتی بینی، به طور معناداری در کودکان تالاسمی کمتر از کودکان سالم بود.

۵-۳- پیشنهادات

۱- پیشنهاد می‌شود از آنجا که روش آنتروپومتری یک روش کم هزینه و ساده است و برای اندازه‌گیری

بخش‌های مختلف بافت نرم بدن استفاده می‌شود و می‌توان پژوهش‌های بیش تری در این زمینه بر روی

جمعیت وسیع تری صورت پذیرد.

۲- پیشنهاد می‌شود تاثیر بیماری‌ها از جمله تالاسمی بر روی قسمت‌های مختلف آناتومیک بدن به جزء سر و گردن

بررسی شود.

۳- پیشنهاد می‌شود در پژوهش‌های بعدی رابطه سن شروع درمان تالاسمی با اختلالات و ناهنجاری‌های استخوانی

صورت بررسی شود.

فصل ششم

منابع و مآخذ

منابع ماخذ

- ۱- امین آبادی ناصر، شیرمحمدی عدیله. بررسی ابعاد فکها و اکلوزن دندانهای دایمی کودکان مبتلا به تالاسمی بتای ماژور در بیمارستان کودکان تبریز، سال ۱۳۸۴. مجله داندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی شیراز، ۱۳۸۵؛ ۱(و۱): صفحات ۱۳۸ تا ۱۴۵.
- ۲- تفضلی شادپور حسین، تظاهرات دهانی و ضایعات استخوانی بیماران تالاسمی ماژور قزوین (۱۳۷۷-۷۸). دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی قزوین، ۱۳۸۲؛ ۲۷: صفحات ۴۸ تا ۵۳.
- ۳- حق شناس، منصور؛ زمانی، جلال: "تالاسمی" چاپ اول، شیراز، انتشارات دانشگاه علوم پزشکی شیراز، ۱۳۷۶.
- ۴- درگاهی، حسین: درمان با تزریق خون در سندرم های تالاسمی. دو فصل نامه انجمن تالاسمی ایران، شماره ۱۱، صفحات ۲۳ تا ۱۹.
- ۵- عزیزی فریدون. اپیدمیولوژی دیابت در ایران. دراپیدمیولوژی بیماری های شایع در ایران. عزیزی فریدون و همکاران. تهران، مرکز تحقیقات غدد درون ریز دانشگاه علوم. ۸۸- پزشکی شهید بهشتی، چاپ دوم، ۱۳۷۹، ص ۷۴.
- ۶- محمودی مسعود، توصیف کمی مرفولوژی بینی خارجی و تغییرات سنی آن در اطفال. مجله علوم پزشکی بابل، ۱۳۸۴؛ ۷، شماره ۲، صفحات ۶۳ تا ۶۹.
- ۷- محموزاده ثاقب حمیدرضا، حیدری زهرا، نوری موگهی محمدحسین. بررسی مرفولوژیکی سر و صورت زنان ۱۸-۲۵ ساله جنوب شرق ایران. مجله علمی پژوهشی علوم تشریح ایران، ۸۴، ۴: صفحات ۲۶۸ تا ۲۶۱.

۸- نیکجو، کیقباد و (دیگران): خون شناسی بالینی و اصول هموستاز. تهران؛ دانشگاه آزاد اسلامی واحد تهران، ۱۳۷۲، صفحات تا ۱۹۷.

۹- واحدی محمد، مرتضوی حامد، لطیفیان بهزاد، عبدالله زاده شرمین. شیوع عوارض دهانی صورتی به تالاسمی ماژور در مرکز تالاسمی استان قزوین. مجله دانشگاه علوم پزشکی ارتش جمهوری اسلامی ایران، ۱۳۸۸، ۳: صفحات ۲۱۷ تا ۲۲۱.

10-Ainsworth, Hunt J, Joseph M. Numerical evalution of facial pattern in children with isolated ulmonary stenosis. Arch Dis Child 1979; 54(9): 62-9.

11- Amini F, Jafari A, Eslamian L, Sharifzadeh S. A cephalometric study on craniofacial morphology of Iranian children with beta- thalassemia major. Orthod Craniofac Res 2007; 10(1): 36-44.

12-Angastiniotis M, Modell B. Global epidemiology of hemoglobin disorders. Ann N Y Aced Sci 1998; 850: 251-69.

13- Behrman RE, Kligman RM, Jenson HB. Nelson text book of pediatrics. 18 th ed. W.B Saunders Company: Philadelphia, 2008. p. 2033-2037.

14-Burtis CA, Ashwood ER, Bruns DE. Titez textbook of clinical chemistry and molecular diagnostics. 4th ed. Missouri: Elsevier Inc; 2006. p: 1180-81.

15-Cao A, Saba L, Galanello R, Rostelli MC. Molecular diagnosis and carrier screening for beta thalassemia. JAMA 1997; 28(15): 1273-7.

16-Cohen A, Galanello R, Piga A, et al. A multi-center safety trial of oral iron chelator deferiprone. Ann N Y Acad Sci 1998; 850: 223-6.

- 17- Cooley TB, Lee P. A series of cases of splenomegaly and peculiar bone changes. Trans Am Pediatr Soc 1925: 37:29-90.
- 18- Cutando Soriano A, Gil Montoya JA, and Lopez-Gonzalez Garrido Jde D. Thalasseмии and their dental implications. Med Oral. 2002 Jan-Feb; 7(1): 36-40, 41-45.
- 19- Cutando A, Gil-Monotoya UA. Thalasseμία and their dentol implications. Med oral 2002; 7(1): 36-40.
- 20- Davis SC, and Wonke B. The mangement of hemoglobinopathies. Bailliere's clinical hemathology 1991; 4(2): 361-389.
- 21- Farhud D, sadighi H. Investigation of prevalence of beta thalasseμία in Iranian provinces. Iranian J pub Health 1997; 26:3-6.
- 22-Farkas L. Anthropometry of the head and face. 2nd ed. New York: Raven Press; -1994. P. 17, 216.
- 23-Ferrario VF, Sforza C, Dellavia C, Tartaglia GM, Sozzi D, Caru A. A quantitative three-dimensional assessment of abnormal variations in facial soft tissues of adult patients with cleft lip and palate. Cleft Palate Craniofac J 2003; 40(5): 544-9.
- 24-Ficarra G, Hansen LS, Beckstead UTT, Stoddard EL, Erickson RT. Thalasseμία diagnosed through facial distortion. Int Journal Maxillofac surg 1987 16(2):227-31.
- 25-Golalipour MJ, Haidari K, Jahanshahi M, Farahani RM. The Shapes of head of face in normal male newborns in south-east of Caspian sea (Iran-Gorgan). J Anat Soc India 2003; 52 (1): 28.

- 26-Guiso L, Frogheri L, Pistidda P, et al. Frequency of delta +27-thalassemias in Americans. *Semin Hematol* 1990; 27(3): 239-46.
- 27-Habibzadeh F, Yadollahie M, Merat A, Haghshenas M. Thalassemia in Iran; an overview. *Arch Irn Med* 1998; 1(1): 27-33.
- 28- Halstead CL. Oral manifestation of hemoglobinopathies. *Oral Surg Oral Med Oral Path* 1970; 30(5): 615-623.
- 29-Hazza,a AM, Al-Jamal G. Radiographic Features of the Jaws and teeth in thalassemia major. *Dentomaxillofac Radiol* 2006; 35(4): 283- 8.
- 30- Hes J, Van der Waal I, and De Man K. Bimaxillary hyperplasia: the facial expression of homozygous beta-thalassemia. *Oral Surg Oral Med Oral Path* 1990; 69(2): 185-190 .
- 31- Journal of Rawalpindi Medical College (JPMC) 2014;18 (1):188-168.
- 32- L.Kasper D, S.Fauci A, L.Longo D, Braunwald E, L.Hauser S, Jameson J.L. Harrison's principles of internal medicine 16th ed. USA; McGraw-Hill; 2005.,
- 33-Lorey FW, Arnopp J, Cunningham GC. Distribution of hemoglobinopathy variants by ethnicity in multiethnic state. *Genet Epidemiol* 1996; 13(5): 501-12.
- 34-Lucarelli G, Galimberti M, Polchi P, et al. Marrow transplantation in patients with thalassemia responsive to iron chelation therapy. *N Engl J Med* 1993; 329(12): 840-4.
- 35- Lukens JN. The thalassemia and related disorders, quantitative disorders of hemoglobin synthesis. In Lee GR, Bithell TC, Foerster J, et al, eds. *Wintrobe's Clinical hematology*. 9th ed. Philadelphia: Lea & Febiger, 1993: 1102-1145.

- 36-Mohmoudi M, Farhud DD, Derakhshandeh P, Stengel S, Rutkowski. Photoanthropometric Investigation of Facial Structures in Iranian Children with Down Syndrome and Normal Controls. Iranian J. Publ. Health, Vol.30, Nos. 1-2, PP.61-66, 2001.
- 37-Murray RK, Bender DA, Botham KM, Kennelly PJ, Rodwell VW, Weil PA. Harper's illustrated biochemistry. 28th ed. New York: McGraw-Hill; 2009. p: 49-50.
- 38- Neville B, Damm D, Allen C, and et al. Oral and maxillofacial pathology. 2nd edition. Philadelphia: Saunders, 2002; 503.
- 39-Pakbaz Z, Treadwell M, Yamashita R, Quirolo K, Foote D, Quill L, et al. Quality of life in patients with thalassemia intermedia compared to thalassemia major. Ann NY Acad sci 2005; 1054:457-61.
- 40-Raftopoulos H, Ward M, Leboulch P, Bank A. Long-term transfer and expression of the human beta-globin gene in a mouse transplant model. Blood 1997; 90(9): 3414-22.
- 41-Rahim F, Abromand M. Spectrum of beta thalassemia mutations in various ethnic regions of Iran. Pak J Med Sci. 2008; 24(3): 410-15.
- 42-Saksena S, Bixler D. Facial morphometric in identification of gene carrier of x-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am J Med Gen 1990; 35: 105-14.
- 43- Scully C, Cawson RA, Medical Problems in Dentistry. 3rd ed. , Oxford: Wright, 1993 Chap.4:101-101.
- 44- Singh SP, Gupta SC. Effectiveness of red cell osmotic fragility test with varying degrees of saline concentration in detecting beta-thalassaemia trait. Singapore Med J. 2008 Oct; 49(10): 823-6.

- 45-Stengle Ruutkowski S, Schmanek P, Wernheimer A, Anthropometric definitions of dysmorphic facial signs, Hum Genet 1984; 67: 272-95.
- 46- Sutton G, Chatterjee K. Restrictive cardiomyopathy. Clinical cardiology and illustrated text Chapman and Hall. 1988; PP: 359-361..
- 47-Thomas ED, Buckner CD, Sanders JE, et al. Marrow transplantation for thalassemia. Lancet 1982; 2: 227-9.
- 48-Vegter F, Hage JJ. Clinical anthropometry and canons of face in historical perspective. Plast. Reconstr. Surg. 2000; 106:1090- 10 PubMed.
- 49- Weatherall DJ, Clegg JB, The Thalassemia Syndromes. 4th ed. Oxford: Blackwell Co; 2001. P. 393-449.
- 50-Weatherall DJ, Clegg JB, Higgs DR, Wood WG. The hemoglobinopathies. In: Scriver CR, ed. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th ed. New York: McGraw-Hill. 2001; 4571-636.
- 51-William PL, Bannister LH, Berry MM, Collins P, Dyson M, Dussak JE, and Ferguson MWJ. Grays Anatomy. In: Skeletal system. 38th Ed. Churchill Livingstone, Philadelphia, 1995; pp. 607-12.
- 52- Wood NK, Pehowich DJ, and Bateman RC, Generalized rarefaction of the jaw bones in: Wood NK and GOAZ PW. Differential diagnosis of oral & maxillofacial lesions. 5th edition. St. Louis, Mosby, 1997; 401.

Morphometric&anatomic investigation of facial structures in children with Beta major thalassemia and normal Controls

Abstract:

Objective: thalassemia is a kind of inherited anemia with trait of insufficiency synthesis of one or some subunit in globin chains of Hemoglobin tetramer. Homozygote beta major thalassemia is the commonest form of a congenital hemolytic anemia that known in Iran. Patients with major thalassemia are diagnosed with the symptoms of serious and chorionic anemia, enlargement of spleen and liver ,bone abnormalities specially prominent changes in head and face bones.

This study has been done due to discriminating morphological and anatomical features in face structures in Beta major thalassemia patients in comparison to the normal children.

Materials and methods:

This research was done descriptive- analytic with the selection of control and case group. Sampling of the patients has been done in ghod's hospital in Qazvin and karaj (100 children with the average age of 4 –14). After gather the data for statistical analysis, the parameters were described for the AutoCAD soft ware.

Then by using spss analysis, mean and standard deviation indicators of data were calculated and $p < 0/05$ was determined statistically meaning full.

Results: 4 parameters were considered as characteristic facial traits Of children with major thalassemia there were:

- 1) Sunken nose root.
- 2) prominent maxillary region
- 3) Short nose back
- 4) short and receding chin.

Key words:thalassemia,face, changes,anthropometric